ISTITUTO GIANNINA GASLINI

ISTITUTO PEDIATRICO
DI RICOVERO E CURA
A CARATTERE SCIENTIFICO



GASLINI

CURIAMO I BAMBINI

2019 ANNUAL REPORT

INTRODUZIONE 4

SALUTO DEL PRESIDENTE 4
SALUTO DEL DIRETTORE GENERALE 6

CAPITOLO 1 – L'ISTITUTO GIANNINA GASLINI 7

LA NOSTRA STORIA, IL PRESENTE E LE PROSPETTIVE 7
OSPEDALE RICERCA - ASSISTENZA E CURE – FORMAZIONE 9

CAPITOLO 2 – L'ORGANIZZAZIONE 11

PRESIDENTE E CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE 11
COLLEGIO SINDACALE 12
DIREZIONE GENERALE 13
Segreteria Direzione Generale e Organi Istituzionali 13
Ufficio Posta e Protocollo 14
Servizio Medicina Preventiva – Ufficio Medico Competente – Gruppo Infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere CIO 15
Organo di vigilanza 17
ORGANIGRAMMI 18

CAPITOLO 3 – STRUTTURA 24

DIPARTIMENTO PROGRAMMAZIONE E CONTROLLO 24
U.O.C. Controllo di Gestione, Qualità e Sicurezza 24
U.O.C. Servizi Informativi 26
U.O.C. Affari Generali e Legali 28
U.O.C. Ambiente Rifiuti e Sicurezza 30
Servizi 32
Centro Accoglienza Bambino e Famiglia - C.A.B.E.F. 32
Servizi di Staff - Centro Relazioni Esterne, Ufficio Stampa e UIRP 34
Centro Relazioni Sviluppo e comunicazione 35
Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico (UIRP) 36
Laboratorio fotografico e videoproduzione 37
Relazioni internazionali 38
Ufficio Stampa 39
Centro Formazione 41
DIREZIONE AMMINISTRATIVA 43
Presentazione del Direttore Amministrativo 43
U.O.S.I.D. Servizi Amministrativi Sanitari 44
DIPARTIMENTO AMMINISTRATIVO 45
U.O.C. Servizi Tecnici 45
U.O.C. Acquisizione Beni e Servizi 48
U.O.C. Gestione Risorse Umane 50
U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza 54
DIREZIONE SCIENTIFICA 56
Presentazione del Direttore Scientifico 56
U.O.S.I.D. Epidemiologia e Biostatistica 75
U.O.C. Centro Trial 76
DIREZIONE SANITARIA 78
Saluto del Direttore Sanitario 78
Uffici di supporto Direzione Sanitaria Servizi Sociali e sanitari 81
U.O.S.D. Psicologia 86
DIPARTIMENTO INFERMIERISTICO DELLE PROFESSIONI SANITARIE (DIPS) 88
DIPARTIMENTO INTEGRATO DI SCIENZE PEDIATRICHE ED EMATO-ONCOLOGICHE 90
U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia 90
U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia 92
U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva 95
U.O.C. Pediatria d'Urgenza e Pronto Soccorso 98
U.O.C. Ematologia 101
U.O.C. Oncologia 104
U.O.C. Malattie Infettive 107
U.O.C. Nefrologia e Trapianto rene 109
U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI 111

U.O.S.D. Centro di Dialisi 114
Organizzazione logistica del servizio 115
Apparecchiature disponibili 115
U.O.S.D. Centro Nutrizionale 119
U.O.S.D. Centro Malattie Rare 121
U.O.S.D. Centro di Trapianto di Midollo Osseo 122
U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi 124
DIPARTIMENTO INTEGRATO DI CHIRURGIA ED ALTA INTENSITÀ DI CURA (AIC) 127
U.O.C. Cardiochirurgia 127
U.O.C. Cardiologia 129
U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi 131
U.O.C. Chirurgia Pediatrica 134
U.O.C. Anestesiologia e Terapia del dolore acuto e procedurale 137
U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica 139
U.O.C. Radiologia 143
U.O.S.D. Team Missioni Cardio Chirurgiche Internazionali 145
U.O.S.D. Centro di Neuroradiologia e radiologia interventistica 147
U.O.S.D. Centro di Chirurgia Pediatrica Toracica e delle vie Aeree 148
DIPARTIMENTO INTEGRATO NEUROSCIENZE MEDICHE E CHIRURGICHE E RIABILITAZIONE – CONTINUITÀ CURE (RCC) 150
U.O.C. Neurochirurgia 150
U.O.C. Ortopedia 155
U.O.C. Otorinolaringoiatria 158
U.O.C Oculistica 160
U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione 162
U.O.C. Neuropsichiatria Infantile 164
U.O.C. Neuroradiologia 167
U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica 169
U.O.S.D. Assistenza Domiciliare 171
U.O.S.D. Hospice - "Il Guscio dei Bimbi" – Chiara Luce Badano 173
U.O.S.D. Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano 175
U.O.S.D. Centro di Neuroncologia 177
U.O.S.D. Centro Neurofisiologia 179
DIPARTIMENTO INTEGRATO SERVIZI E LABORATORI 181
Area Assistenza *181*
U.O.C. Laboratorio Analisi 181
U.O.C. Laboratorio di Genetica Umana 184
U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale 188
U.O.C. Anatomia Patologica 190
U.O.C. Farmacia 193
U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia Fetoperinatale 195
Area Ricerca *198*
U.O.C. Genetica Medica 198
U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e sperimentale 201
U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali Post-Natali e terapie cellulari 203
U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze 205
U.O.S.D. Centro Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze 207
U.O.S.D. Laboratorio Terapie Sperimentali in Oncologia 209
U.O.S.D. Laboratorio di Biologia Molecolare 212
U.O.S.D. Laboratorio di Genetica e Genomica Malattie Rare 215
U.O.S.D. Laboratorio di Genetica Molecolare e Biobanche 217
AREA AGGREGAZIONE MALATTIE NEURO-MUSCOLARI E RESPIRATORIE 219
U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari 219
U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria 222
U.O.S.D. Centro di Miologia traslazionale e sperimentale 225
U.O.S.D. Centro Fibrosi Cistica 227
U.O.S.D. Centro Allergologia 230
AREA AGGREGAZIONE MAMMA BAMBINO 235
U.O.C. Ostetricia e Ginecologia 235
U.O.C. Patologia Neonatale 237
U.O.C. Medicina Fetale e Perinatale 240
U.O.S.D. Team Trasporto Neonatale 242
OSPEDALE DI GIORNO 245

L'Attività Sanitaria all'Ospedale di Giorno....246

CAPITOLO 4 – ATTIVITÀ E LINEE DI RICERCA....251

Ricerche e Trials clinici proposti nel 2019....254
Linee di ricerca e Pubblicazioni 2019....258
Linea di ricerca 1....258
Linea di ricerca 2....269
Linea di ricerca 3....288
Linea di ricerca 4....296
Linea di ricerca 5....308
Linea di ricerca 10....322

CAPITOLO 5 – ATTIVITÀ ASSISTENZIALE....328

Dati di attività 2019....328
Il Sistema Qualità....334

CAPITOLO 6 – TRASPARENZA ANTICORRUZIONE E TUTELA PRIVACY....336

Trasparenza Anticorruzione....336
Tutela Privacy....340

CAPITOLO 7 ATTIVITÀ FORMATIVA....341

Attività formative – Settore AFA – anno 2019....341
Convegni e Corsi – Settore AFR....352

Aggiornamento dati:2019
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
© *Il documento è proprietà esclusiva dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova*

Introduzione

Saluto del Presidente



Nel 2015, esattamente il 2 di settembre, si insediava il Consiglio di Amministrazione dell'Istituto Giannina Gaslini, che ho l'onore di presiedere ormai da 5 anni.
Come richiesto a qualsiasi organo di governo che si rispetti, anche il Consiglio dell'Istituto ha redatto ed approvato un Piano Strategico per indicare le linee guida del proprio mandato.
Il piano prevedeva, per le diverse articolazione di attività dell'Istituto, interventi di sviluppo coerenti con la realtà attuale ed in armonia con la programmazione nazionale e regionale in una sostanziale ordinarietà ed in continuità col passato, seppur sempre con l'attenzione fissa all'evoluzione della pediatria e della ricerca scientifica.
Ma il Piano non finiva lì, chiudeva con una visione alta, molto alta, come devono essere tutte le visioni, e questa visione candidava l'Istituto ad assumere il ruolo di Istituto Pediatrico Europe.
Il Gaslini ne aveva tutte le potenzialità, e allora perché non provarci.
Oggi quel traguardo così ambizioso non è stato ancora raggiunto, forse era presunzione eccessiva pensare che un Ente Pubblico potesse muoversi ai ritmi normali di una "macchina" moderna ed efficiente che pur avendo nel motore tutti i cavalli necessari per correre si trovava come in un box con la saracinesca mezza chiusa.
Oggi si chiude anche il ciclo del mandato del Consiglio di Amministrazione e con esso quello dei suoi componenti ed il mio. E' con un po' di dispiacere che volto una bella ed impegnativa pagina della mia vita, e necessariamente queste mie righe non possono non essere anche un ricordo ed un richiamo a miei sentimenti che colgo l'occasione di condividere con voi che mi leggerete.

All'inizio del mandato, e sempre con una similitudine automobilistica, in una delle mie prime interviste avevo effettivamente paragonato il Gaslini ad una Ferrari, completa di tutti i pezzi (e che pezzi) carica di storia e con un nome blasonato, ma un po' arrugginita.

Ebbene, al di la del paragone che non a tutti è piaciuto, le cose erano e sono proprio così.

La sanità italiana, nonostante tutto, è un'ottima sanità così come lo è la nostra ricerca scientifica perché i singoli ci sono, l'ingegno, la voglia, la competenza e la forza per andare avanti ci sono pure loro anche dove le strutture e l'organizzazione fanno fatica a stare al passo.

Anche il Gaslini si trova nella sanità italiana e non può non esserne influenzato, ma il Gaslini c'è e c'è stato in questi anni, raggiungendo, ancora una volta nonostante tutto, traguardi importanti in termini di cure ad altissimo livello e risultati scientifici invidiati da molti in Italia e nel mondo.

Il tutto in un contesto mai abbandonato di costante attenzione alla Persona con la “P” maiuscola, caratteristica che è e resta un vanto per il nostro Istituto.

I dati raggiunti, come singoli o gruppi di lavoro, sono scritti nel presente documento, nella cronaca specializzata che si è sviluppata nel corso dell’anno passato, e soprattutto sono impressi nel cuore e nei sorrisi dei loro protagonisti.

Le glorie del passato, le visite nei nostri padiglioni di personaggi ed autorità importanti, i riconoscimenti a volte passati in sordina ed a volte ampiamente sottolineati dai media, e chi più ne ha più ne metta, sono parte della storia e fanno storia.

Anche in questo ripetendo cose già dette tante volte, ribadisco che la storia è importante, anzi fondamentale, ma non può e non deve essere portata a giustificazione di rilassamenti o distrazioni dalla tensione verso il futuro che è la vera sfida da affrontare.

Personalmente ho cercato ogni giorno di raccoglierla questa sfida, tante volte non ci sono riuscito, altre si, spero che chi verrà dopo di me e di noi abbia forza e volontà di raccogliere la sfida e auguro che ci metta tutto il cuore che ci ho messo io, a volte anche facendolo un po' sanguinare, ma non mollando mai.

Ringrazio col cuore tutto il personale dell’Istituto che ha sempre dato il massimo dimostrandolo anche nella attuale emergenza cui fa fronte con la competenza e sensibilità orgoglio del Gaslini.
Mi scuso con tutti per gli errori che ho fatto.

I più sinceri auguri per un radioso futuro.

Pietro Pongiglione

Saluto del Direttore Generale



La pubblicazione del "Rapporto Annuale 2019" coincide anche con la conclusione del mandato quinquennale del Consiglio di Amministrazione dell'Istituto - al quale va la riconoscenza per la stima e fiducia accordata a questo Management - ma è pure l'occasione per fare il punto sul posizionamento e sulle prospettive di questo polo di eccellenza nazionale e internazionale per la pediatria quale è l'Istituto Giannina Gaslini.

Scienza, medicina e umanità: da sempre il Gaslini è questo: e questo intende essere sempre meglio, al servizio di tutti i piccoli pazienti e delle loro famiglie.

Quasi la metà dei bambini che accoglie e cura provengono infatti da tutte le regioni italiane e da molti paesi stranieri, a cui offre cure di eccellenza con molti "Centri di alta specializzazione" e Team di professionisti fra i più esperti che fanno diagnosi di nuove malattie e applicano terapie avanzate, portando laricerca al letto del paziente e preparando i medici di domani.

Tutto grazie ad oltre duemilacinquecento operatori e ad alcune centinaia "in formazione"e su cui si è investito nel tempo prioritariamente:non solo all'interno dell'Istituto a Genova, ma nell'ultimo decennio anche sempre di più nel mondo intero, dove i "Gasliniani" (così si chiamano) partecipanoanumerosi percorsi internazionali di collaborazione con altri ospedali pediatrici e Istituzioni per sviluppare progetti organizzativi e scientifici e per sostenere "in reciprocità"la crescita e la formazione dei Professionisti.

Il Piano strategico per il quinquennio 2015-2020 ha inteso confermare e rilanciare i valori che ispirarono la missione del Fondatore: la migliore assistenza in cui viene continuamente trasferita la ricerca di eccellenza in un contesto di formazione e di innovazione continua, declinato secondo tre concetti strategici: eccellenza, sostenibilità, innovazione.

Se l'eccellenza è denominatore comune di tutta l'attività nella prospettiva del prendersi cura - all'apice del fattibile - del bambino e della sua famiglia in un processo di umanizzazione che caratterizza clinica e scienza, l'innovazione deve dare continuità ad un percorso di sviluppo infrastrutturale e tecnologico ma innovare soprattutto nei processi: scoprire con la ricerca, applicare con la cura e insegnare attraverso la formazione permanente di tutti gli operatori.

Sarebbe però illusorio, al giorno d'oggi, perseguire l'eccellenza e l'innovazione senza la massima attenzione alla sostenibilità: gli obiettivi devono essere perseguiti nel rispetto della appropriatezza, sicurezza e qualità, ma anche della completa sostenibilità economica: a partire dal pareggio di bilancio e dagli obiettivi programmatici, puntualmente raggiunti ogni anno.

In questa maniera, in stretta collaborazione con tutto il Personale dell'Istituto, abbiamo cercato di onorare il mandato che ci era stato affidato dal Consiglio di Amministrazione, restituendo con questa Pubblicazione i risultati raggiunti e le azioni ancora da completare, nella consapevolezza di aver comunque profuso costantemente impegno e dedizione.

Paolo Petralia

Direttore Generale

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.

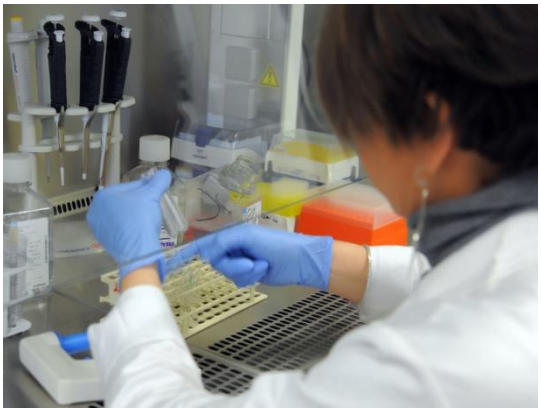
A decorrere dal 1988, anno di morte della contessa Germana Gaslini ultima erede del Fondatore, la Fondazione è presieduta per Statuto dall'Arcivescovo protempore di Genova.

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 più di ottanta 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 Giorno" 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.

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.

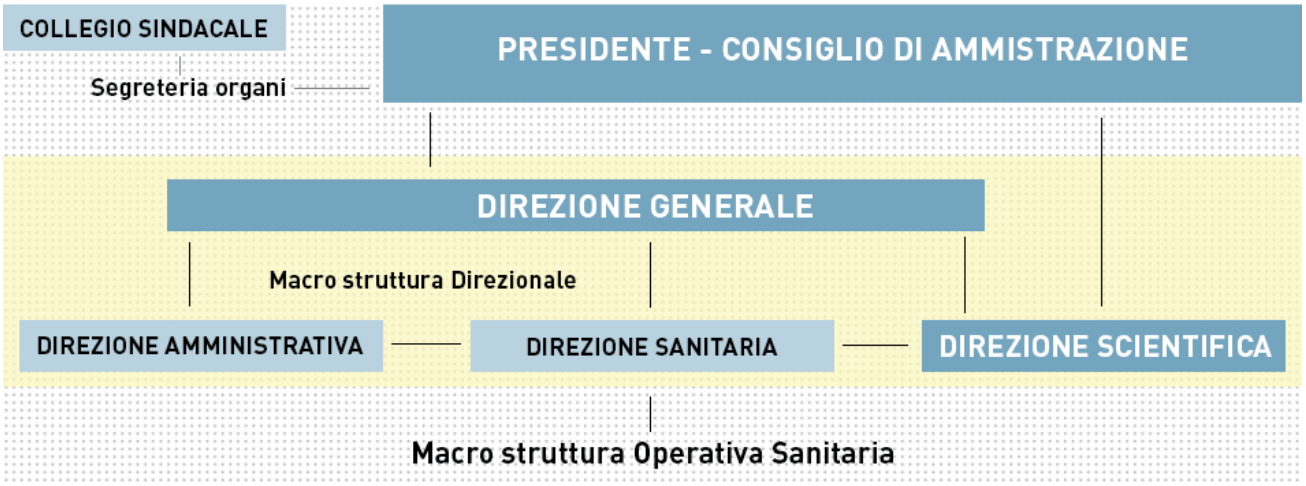
Formazione

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.

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
Commendatore Mario Maria Costantino
Dottor Mario Orlando
Avvocato Piero Giuseppe Reinaudo
Dottor Paolo Pietro Repetto

Direttori
Dottor Paolo Petralia, *Direttore Generale*
Professor Carlo Minetti, *Direttore Scientifico f.f.*
Dottor Raffaele Spiazzi *Direttore Sanitario*
Dottoressa Roberta Serena *Direttore Amministrativo*

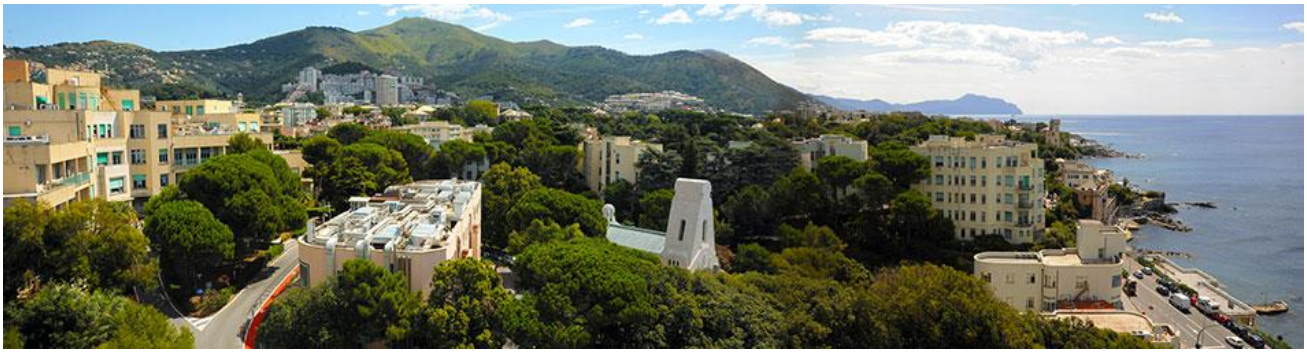
Collegio Sindacale

Presidente
Dottor Giulio Torlonia

Componenti
Dottor Luigino Patacchia
Ingegner Mauro Ghio

Principali attività

La disciplina del collegio sindacale di ASL e ASO è dettata dall'art. 3 ter del D.Lgs. 502/1992 come integrata dall'art. 3, comma 3 del D.Lgs. 19/06/1999, n. 229 (in SO n.132, relativo alla G.U. 16/07/1999, n.165) e dall'art. 1, comma 574 della L.23 dicembre 2014, n. 190 (in SO n.99, relativo alla G.U. 29/12/2014, n.300).
L'art. 3 ter aggiornato testualmente recita: (Collegio sindacale) 1. Il collegio sindacale: a) verifica l'amministrazione dell'azienda sotto il profilo economico; b) vigila sull'osservanza della legge; c) accerta la regolare tenuta della contabilità e la conformità del bilancio alle risultanze dei libri e delle scritture contabili, ed effettua periodicamente verifiche di cassa; d) riferisce almeno trimestralmente alla regione, anche su richiesta di quest'ultima, sui risultati del riscontro eseguito, denunciando immediatamente i fatti se vi è fondato sospetto di gravi irregolarità; trasmette periodicamente, e comunque con cadenza almeno semestrale, una propria relazione sull'andamento dell'attività dell'unità sanitaria locale o dell'azienda ospedaliera rispettivamente alla Conferenza dei sindaci o al sindaco del comune capoluogo della provincia dove è situata l'azienda stessa. 2. I componenti del collegio sindacale possono procedere ad atti di ispezione e controllo, anche individualmente. 3. Il collegio sindacale dura in carica tre anni ed è composto da tre membri, di cui uno designato dal presidente della giunta regionale, uno dal Ministro dell'economia e delle finanze e uno dal Ministro della salute.



Direzione Generale

Direttore Generale
Dottor Paolo Petralia

Segreteria Direzione Generale e Organi Istituzionali



Localizzazione
Padiglione 13

Principali attività

La segreteria supporta le attività direzionali e degli organi collegiali istituzionali si occupa sia di compiti relativi all'organizzazione delle attività interne, sia di attività di front-office, ossia di ciò che concerne il contatto con l'esterno.

Per quanto riguarda la gestione interna, ossia quella di back-office la segreteria si occupa della gestione delle email e della posta cartacea in entrata e in uscita, risponde alle telefonate e inoltrarle ai responsabili di reparto o ai propri superiori organizza riunioni, appuntamenti ed eventuali trasferte del personale o dei dirigenti, si occupa della gestione delle comunicazioni e dei documenti indirizzati ai vari responsabili alla redazione di verbali; gestione di archivi di documenti, schedari e catalogazione; redazione e revisione di documenti; gestione degli impegni dei dirigenti.

La segreteria si occupa anche di compiti di tipo amministrativo quali verifica delle delibere e degli atti di gestione ed indirizzo.

A livello di front-office, ossia di relazioni con l'esterno, accoglie persone e utenti che si recano presso l'ufficio

Predisposizione di comunicazioni e lettere

Staff

Teresa Burchiellaro, Elisa Semprevivo, Lorella Penna, Paola Volpi

Ufficio Posta e Protocollo



Responsabile Protocollo

Dott. Stefano Castagnola

Localizzazione

Padiglione 13

Principali attività

Il Servizio Posta fornisce le prestazioni di accettazione e invio della corrispondenza analogica dell'Istituto ricevuta e inviata attraverso il servizio postale esterno, garantisce lo smistamento della stessa agli uffici interni destinatari. Registra tramite il programma di protocollo informatico la corrispondenza in entrata e interna presidiando il domicilio digitale PEC dell'ente: protocollo@pecgaslini.it e direzionegenerale@pecgaslini.it.

Il Protocollo informatico offre supporto tecnico, giuridico e amministrativo alle attività di gestione documentale, conservazione e registrazione di protocollo, predispone il manuale di protocollo e gestione documentale, supervisiona e assiste la direzione aziendale e le strutture complesse dell'ente nei processi innovativi dell'amministrazione digitale, , assiste i programmi di formazione specifica, coordina le attività di protocollo di tutti gli uffici, propone alla Direzione Aziendale nuove modalità di processi documentali, amministra il software di protocollo informatico aziendale, coordina e supervisiona gli archivi documentali aziendali anche presso terzi.

Staff

Rinaldo Corsanego, Gianni Lamura, Gian Piero Massucco, Salvatore Scandale

Servizio Medicina Preventiva – Ufficio Medico Competente – Gruppo Infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere CIO



Direttore
Dottor Raffaele Spiazzi

Localizzazione
Padiglione 10 – P 07

Coordinatore Infermieristico Medicina preventiva
Emilia Ghibaudo

Coordinatore infermieristico CIO
Ivana Baldelli

Referenti per la qualità
Mauro Piccinini, Ivana Baldelli

Attività

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

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

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

- Partecipa alla definizione delle politiche sanitarie e socio sanitarie atte a tutelare la salute e la sicurezza del cittadino

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

Principali collaborazioni

Servizio di Medicina Preventiva, Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato:
attività di supporto e di raccordo con il Datore di Lavoro, la Direzione Sanitaria, 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, Otorinolaringoiatria, Ostetricia e Ginecologia, Dermatologia, Oculistica, Anatomia ed Istologia Patologica, Nefrologia ed Emodialisi
Collaborazione con i seguenti Enti: Regione Liguria, Ente Ospedaliero Ospedali Galliera, IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino – IST, Università di Genova, ASL Alessandria

Gruppo infermieristico CIO: Gruppo Operativo CIO, 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, Alisa, Società Scientifiche Nazionali

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: Emilia Ghibaudo,, Anna Maria Borsari, Laura Galleu, Patrizia Molinari, Stefania Visciano
Personale Amministrativo: Gabriella Olcese

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

Organo di vigilanza

Responsabile

Dott. Luigi Bricocoli

Localizzazione

Padiglione 10

Principali attività

L'Organismo di Vigilanza ha il compito, con riguardo al Modello Organizzativo emanato dall'Ente, di vigilare costantemente:

• sulla sua osservanza da parte di tutti i destinatari;

• sull'effettiva efficacia nel prevenire la commissione dei Reati;

• sull'attuazione delle prescrizioni nello stesso contenute;

• sul suo aggiornamento, nel caso in cui si riscontri la necessità di adeguare il Modello a causa di cambiamenti sopravvenuti alla struttura e all'organizzazione aziendale o al quadro normativo di riferimento.

Per disciplinare le attività connesse a tali compiti, l'Organismo si dota di un proprio Regolamento e ne dà comunicazione al Consiglio di Amministrazione.

I compiti e le attribuzioni dell'Organismo di Vigilanza e dei suoi membri non possono essere sindacati da alcun altro soggetto o struttura aziendale, ferma restando la competenza del Consiglio di Amministrazione di verificare la coerenza tra quanto svolto dallo stesso Organismo e le politiche interne aziendali.

L'Organismo di Vigilanza svolge le sue funzioni coordinandosi con gli altri organi o funzioni dell'Ente. In particolare:

• si coordina con:

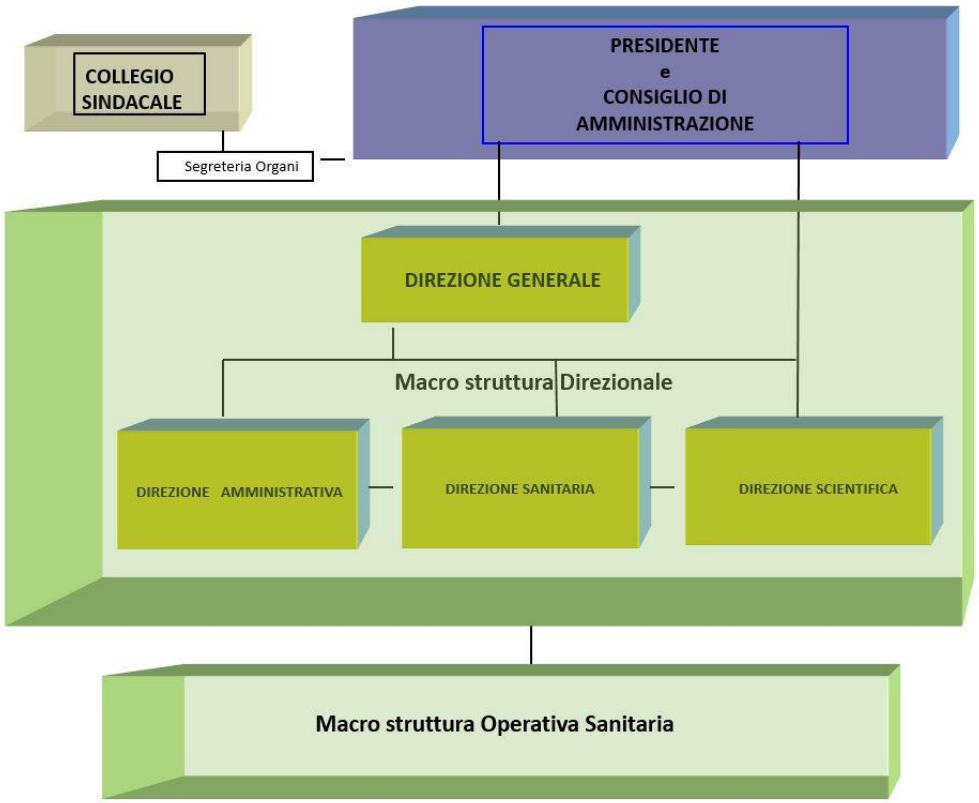
  il direttore del personale per ciò che concerne gli aspetti relativi alla formazione del personale sulle tematiche del Decreto 231;

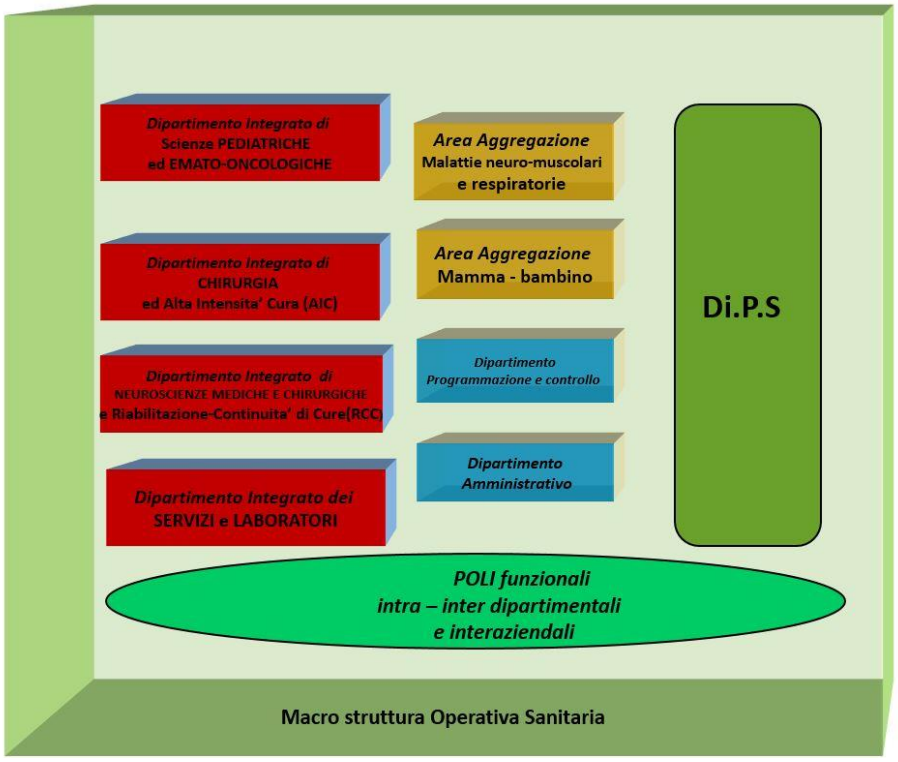
  le funzioni aziendali che svolgono attività a rischio per tutti gli aspetti relativi all'implementazione delle procedure operative di attuazione del Modello;

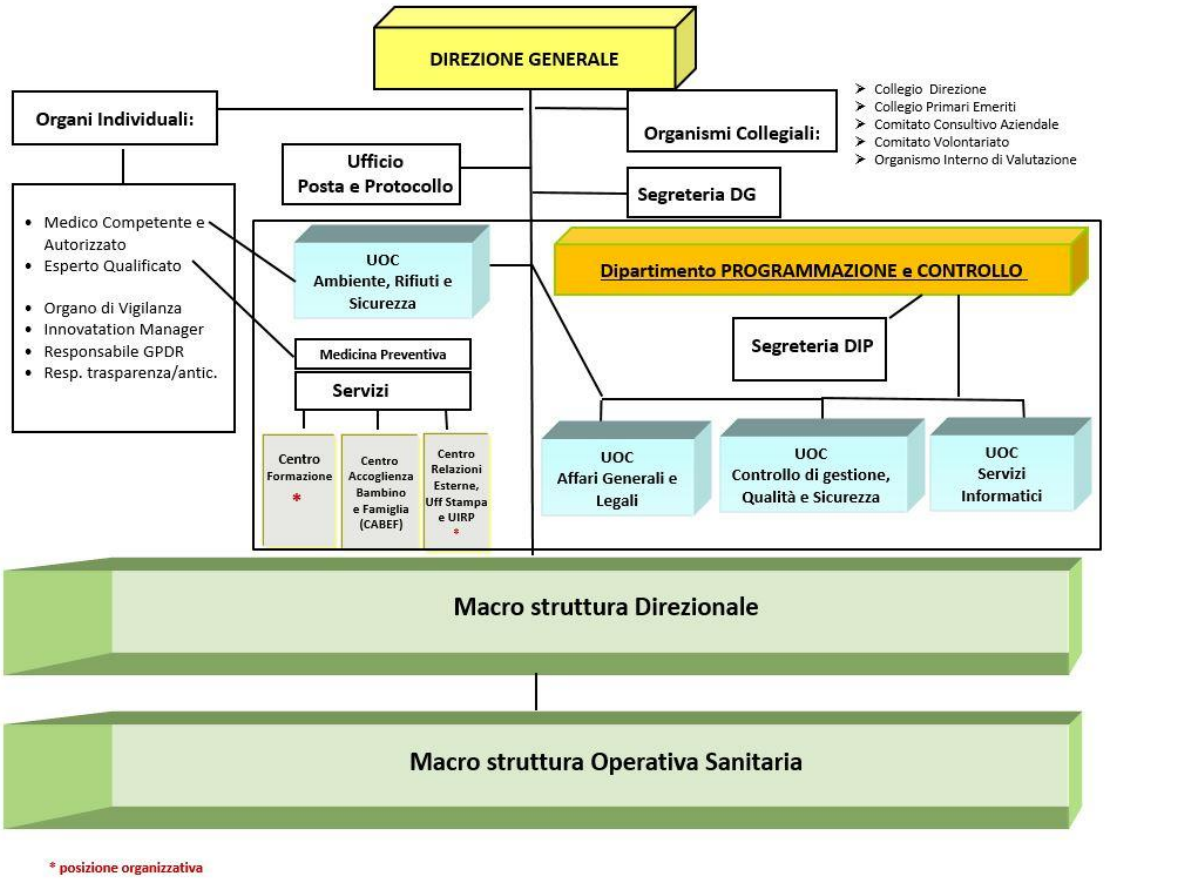
  la funzione di Internal Audit (o analoghe strutture di controllo), se esistente, per l'esecuzione di verifiche ispettive sulla corretta implementazione del Modello;.

• collabora con i direttori e/o i responsabili titolari di rapporti con controparti per l'elaborazione delle clausole contrattuali che regolano l'applicazione del Modello ai soggetti esterni all'Ente.

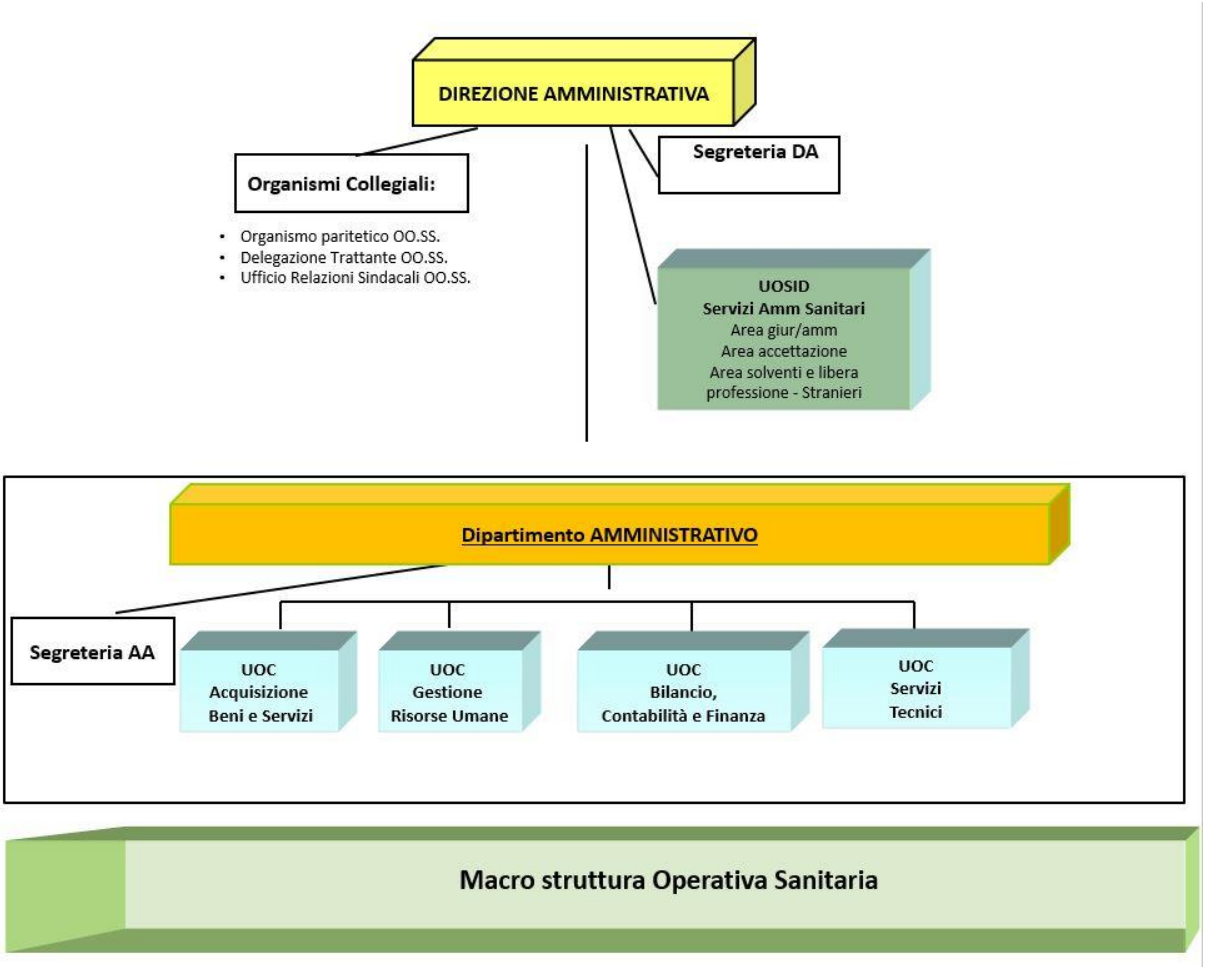
Organigrammi

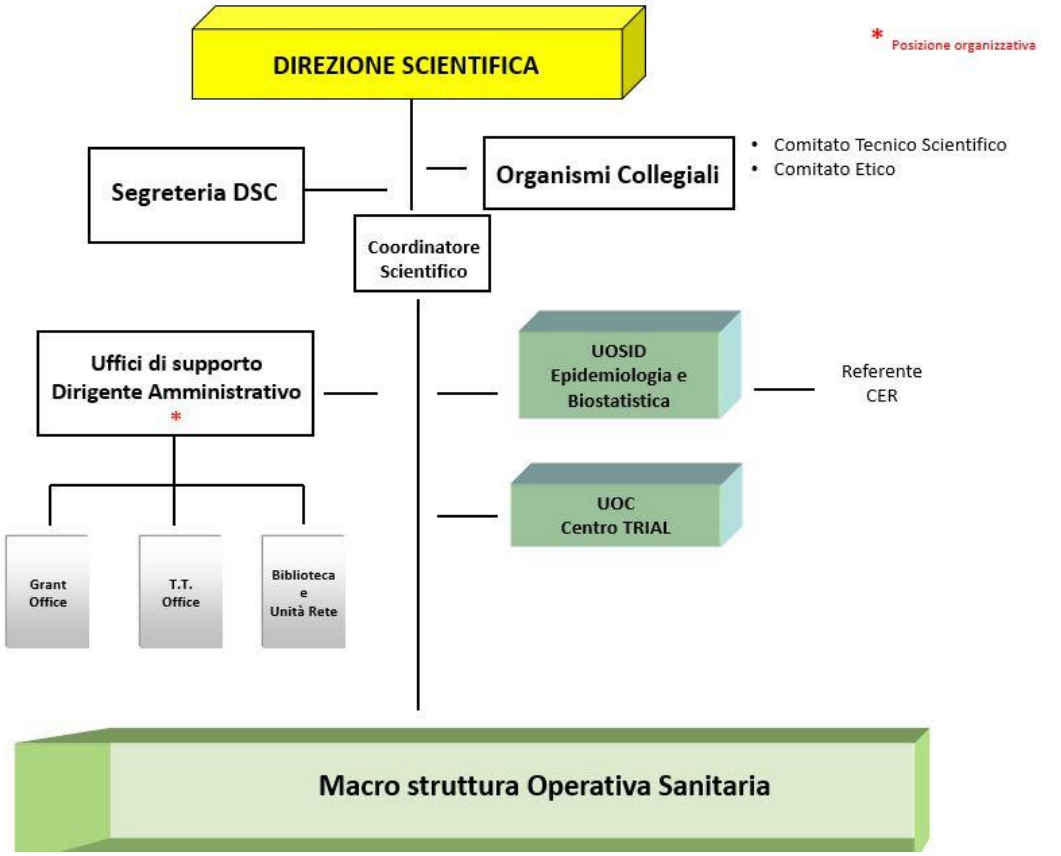


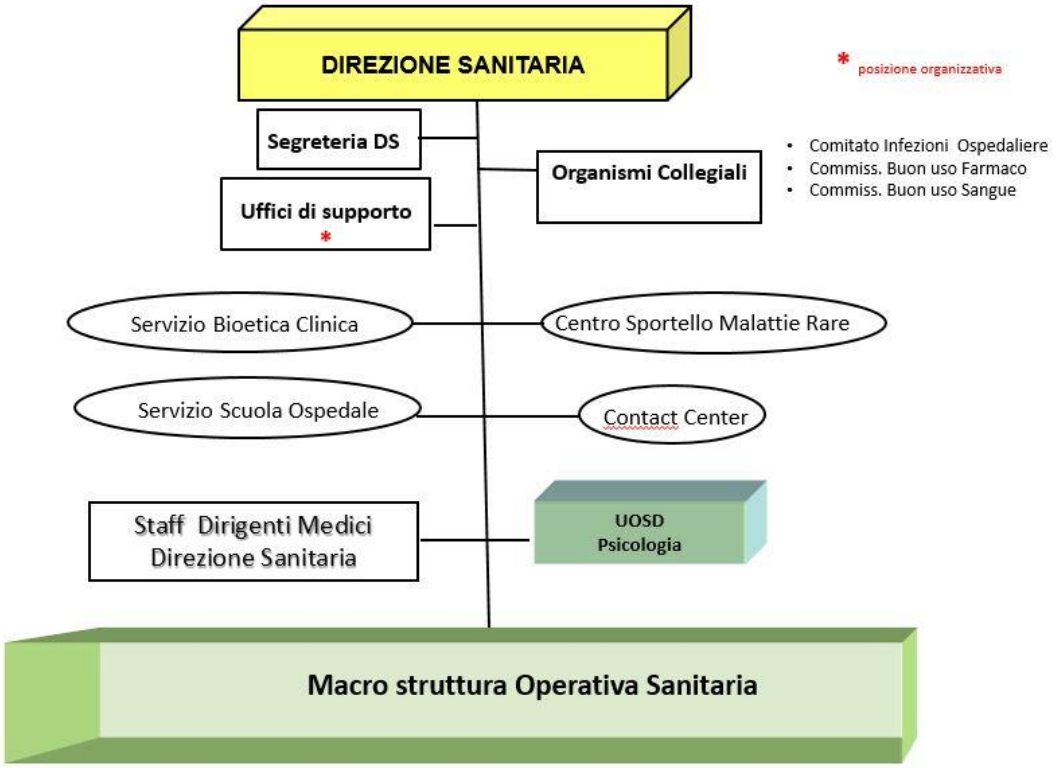


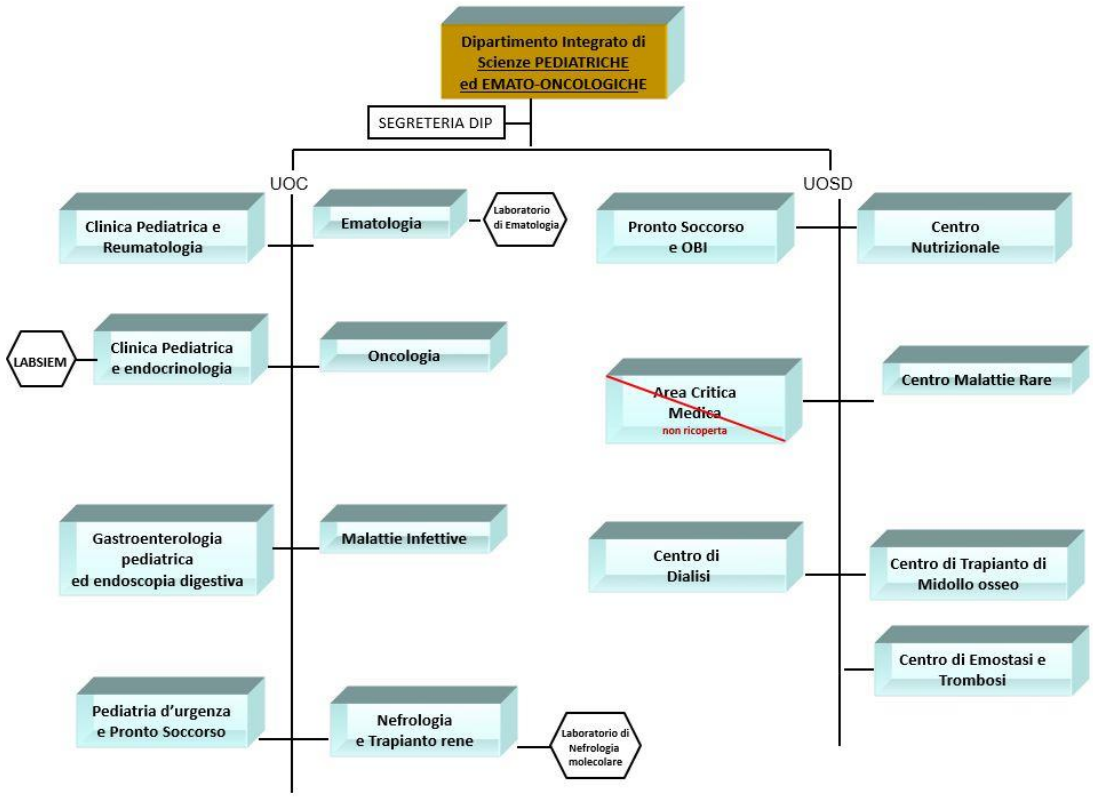


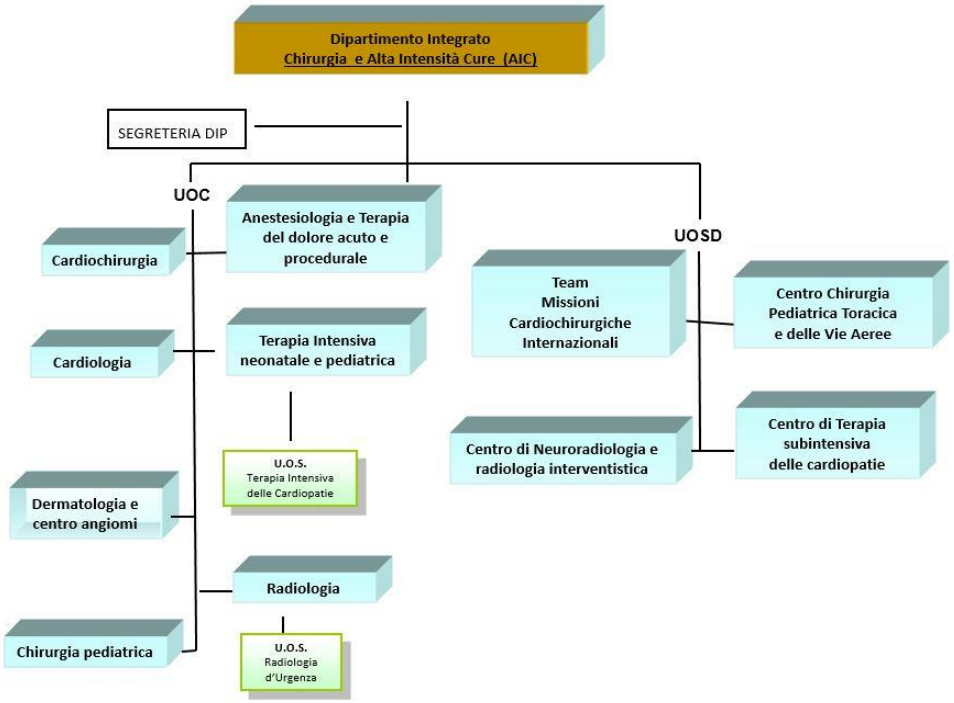
* posizione organizzativa

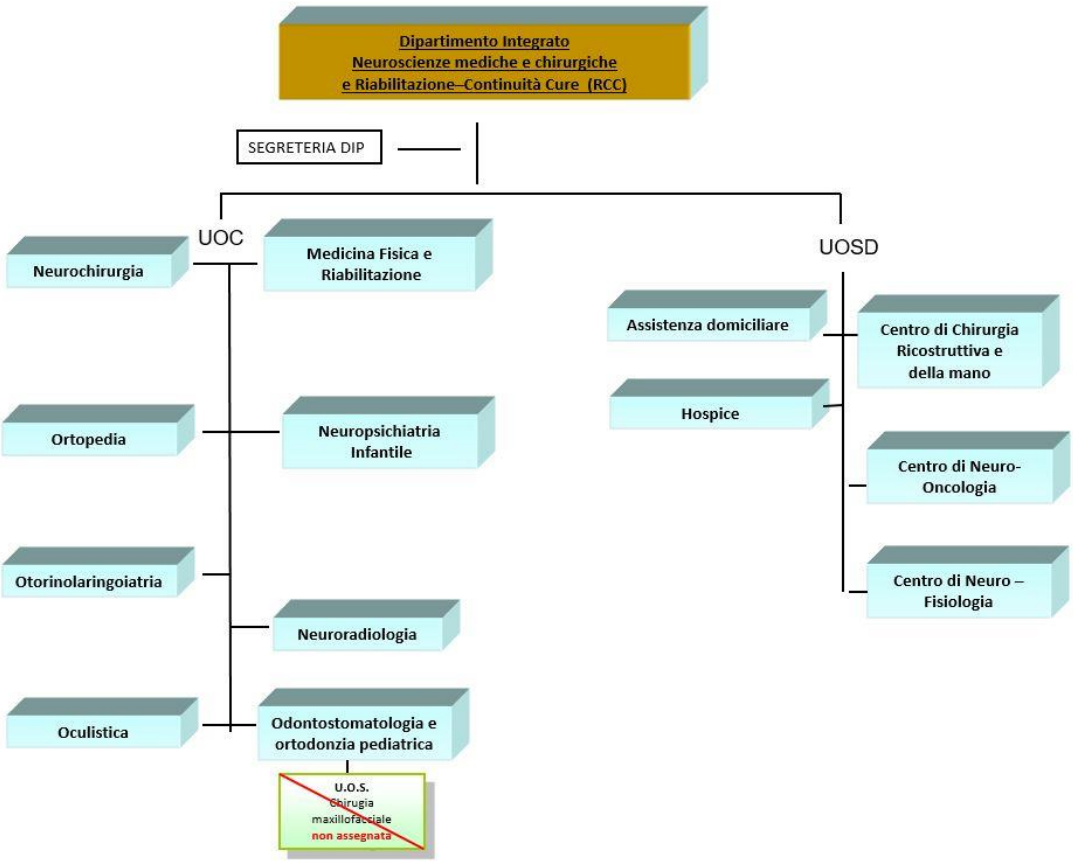


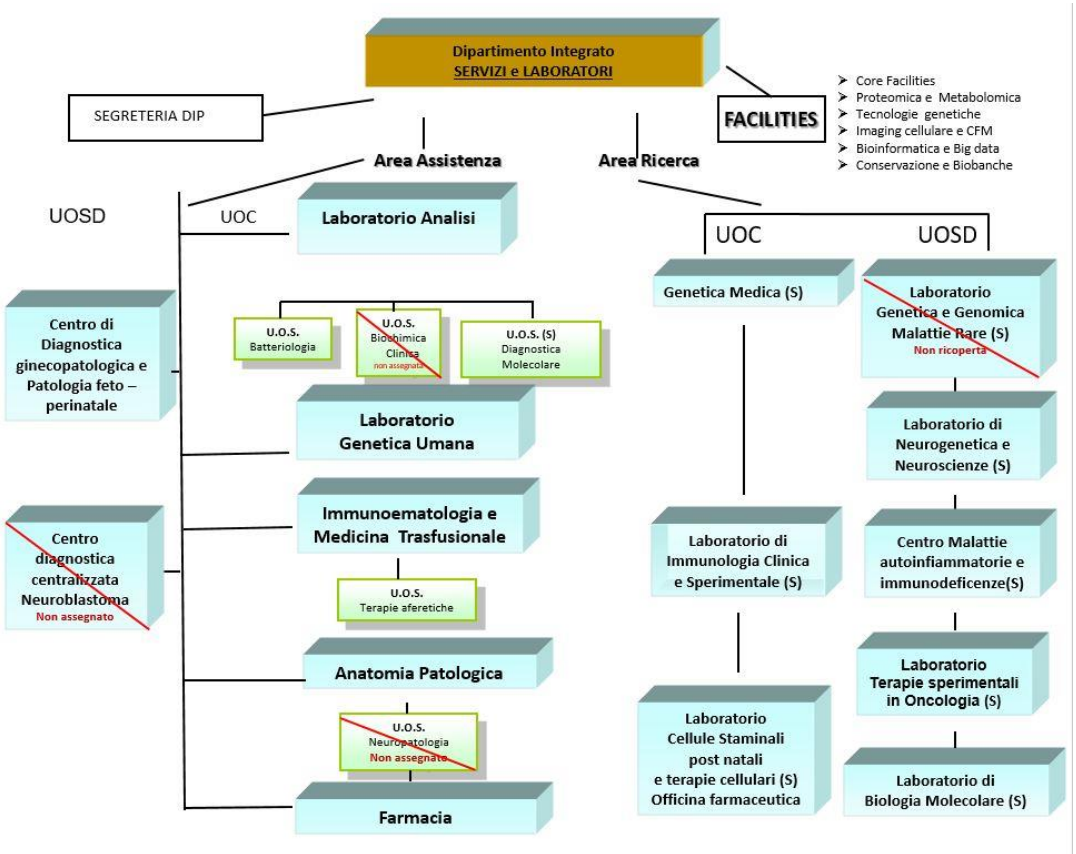

DIREZIONE SCIENTIFICA
* Posizione organizzativa
Segreteria DSC
Organismi Collegiali
• Comitato Tecnico Scientifico
• Comitato Etico
Coordinatore Scientifico
Uffici di supporto Dirigente Amministrativo *
UOSID Epidemiologia e Biostatistica
Referente CER
UOC Centro TRIAL
Grant Office
T.T. Office
Biblioteca e Unità Rete
Macro struttura Operativa Sanitaria

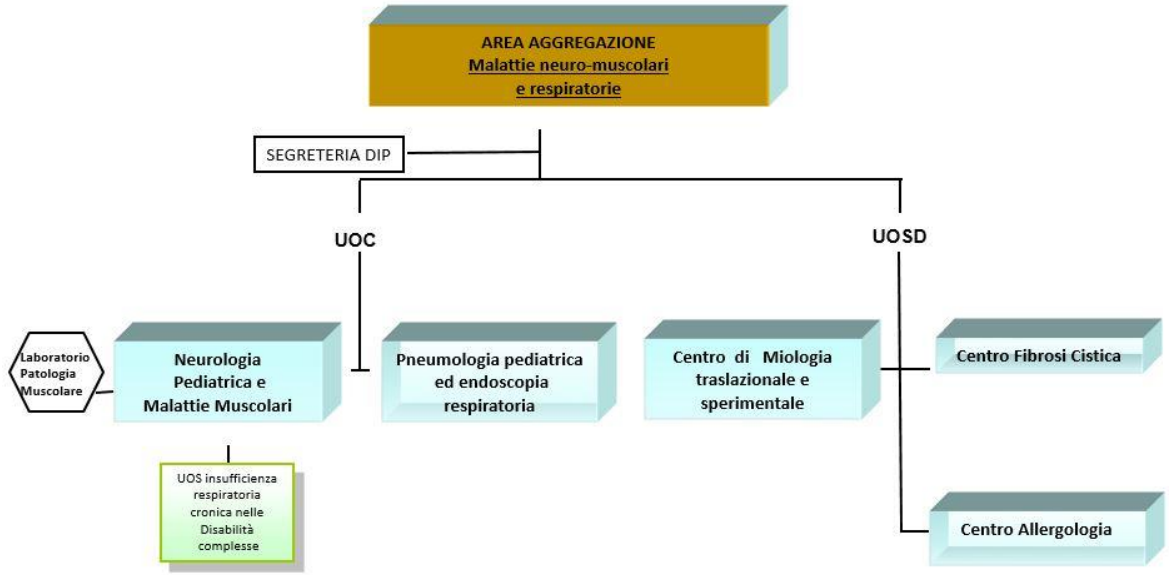

DIREZIONE SANITARIA
* posizione organizzativa
Segreteria DS
Organismi Collegiali
• Comitato Infezioni Ospedaliere
• Commiss. Buon uso Farmaco
• Commiss. Buon uso Sangue
Uffici di supporto *
Servizio Bioetica Clinica
Centro Sportello Malattie Rare
Servizio Scuola Ospedale
Contact Center
Staff Dirigenti Medici Direzione Sanitaria
UOSD Psicologia
Macro struttura Operativa Sanitaria

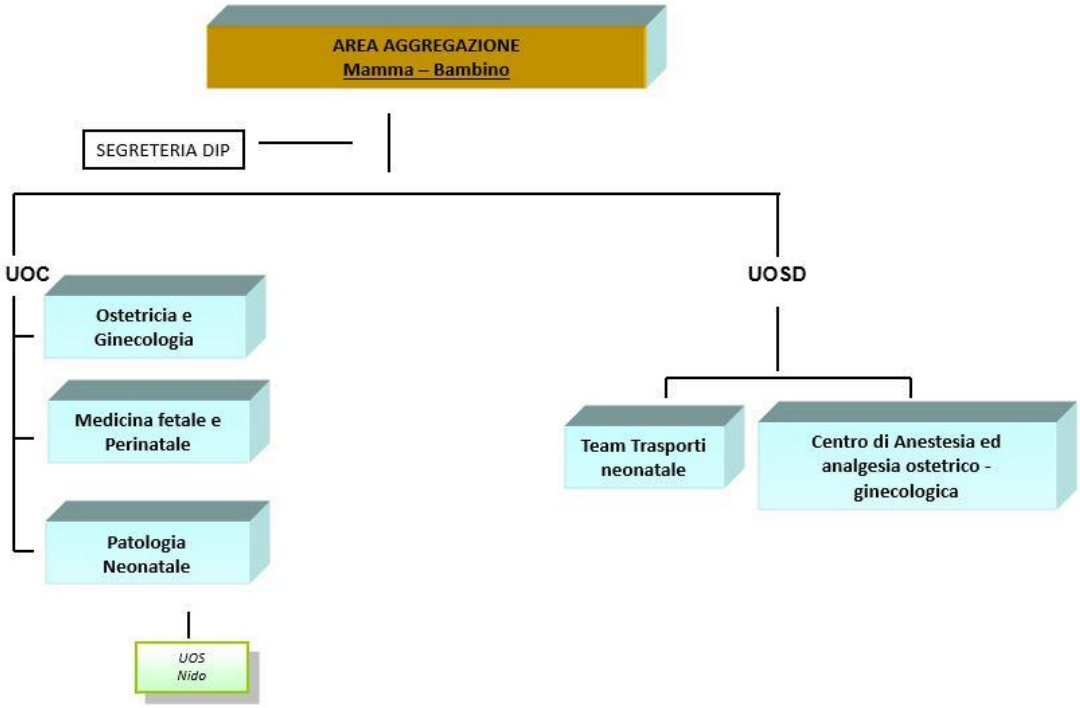

Dipartimento Integrato di Scienze PEDIATRICHE ed EMATO-ONCOLOGICHE
SEGRETERIA DIP
UOC
UOSD
Clinica Pediatrica e Reumatologia
Ematologia
Laboratorio di Ematologia
Pronto Soccorso e OBI
Centro Nutrizionale
LABSIEM
Clinica Pediatrica e endocrinologia
Oncologia
Area Critica Medica
non ricoperta
Centro Malattie Rare
Gastroenterologia pediatrica ed endoscopia digestiva
Malattie Infettive
Centro di Dialisi
Centro di Trapianto di Midollo osseo
Centro di Emostasi e Trombosi
Pediatria d'urgenza e Pronto Soccorso
Nefrologia e Trapianto rene
Laboratorio di Nefrologia molecolare


Dipartimento Integrato Chirurgia e Alta Intensità Cure (AIC)
SEGRETERIA DIP
UOC
UOSD
Anestesiologia e Terapia del dolore acuto e procedurale
Cardiochirurgia
Team Missioni Cardiochirurgiche Internazionali
Centro Chirurgia Pediatrica Toracica e delle Vie Aeree
Cardiologia
Terapia Intensiva neonatale e pediatrica
U.O.S. Terapia Intensiva delle Cardiopatie
Centro di Neuroradiologia e radiologia interventistica
Centro di Terapia subintensiva delle cardiopatie
Dermatologia e centro angiomi
Radiologia
Chirurgia pediatrica
U.O.S. Radiologia d'Urgenza


Dipartimento Integrato
Neuroscienze mediche e chirurgiche
e Riabilitazione–Continuità Cure (RCC)
SEGRETERIA DIP
UOC
Neurochirurgia
Medicina Fisica e Riabilitazione
Ortopedia
Neuropsichiatria Infantile
Otorinolaringoiatria
Neuroradiologia
Oculistica
Odontostomatologia e ortodonzia pediatrica
U.O.S. Chirurgia maxillofacciale non assegnata
UOSD
Assistenza domiciliare
Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della mano
Hospice
Centro di Neuro-Oncologia
Centro di Neuro – Fisiologia


Dipartimento Integrato
SERVIZI e LABORATORI
SEGRETERIA DIP
FACILITIES
Core Facilities
Proteomica e Metabolomica
Tecnologie genetiche
Imaging cellulare e CFM
Bioinformatica e Big data
Conservazione e Biobanche
Area Assistenza
Area Ricerca
UOSD
UOC
Laboratorio Analisi
Centro di Diagnostica ginecopatologica e Patologia feto – perinatale
U.O.S. Batteriologia
U.O.S. Biochimica Clinica non assegnata
U.O.S. (S) Diagnostica Molecolare
Laboratorio Genetica Umana
Centro diagnostica centralizzata Neuroblastoma Non assegnato
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale
U.O.S. Terapie aferetiche
Anatomia Patologica
U.O.S. Neuropatologia Non assegnato
Farmacia
UOC
UOSD
Genetica Medica (S)
Laboratorio Genetica e Genomica Malattie Rare (S) Non ricoperta
Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze (S)
Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale (S)
Centro Malattie autoinfiammatorie e immunodeficenze(S)
Laboratorio Terapie sperimentali in Oncologia (S)
Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari (S) Officina farmaceutica
Laboratorio di Biologia Molecolare (S)


AREA AGGREGAZIONE
Malattie neuro-muscolari
e respiratorie
SEGRETERIA DIP
UOC
UOSD
Laboratorio Patologia Muscolare
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari
Pneumologia pediatrica ed endoscopia respiratoria
Centro di Miologia traslazionale e sperimentale
Centro Fibrosi Cistica
UOS insufficienza respiratoria cronica nelle Disabilità complesse
Centro Allergologia


AREA AGGREGAZIONE
Mamma – Bambino
SEGRETERIA DIP
UOC
UOSD
Ostetricia e Ginecologia
Medicina fetale e Perinatale
Patologia Neonatale
UOS Nido
Team Trasporti neonatale
Centro di Anestesia ed analgesia ostetrico - ginecologica

Capitolo 3 – Struttura

Dipartimento Programmazione e Controllo

Coordinatore: dottor Ubaldo Rosati

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



Direttore

Dott. Ubaldo Rosati

Localizzazione

Padiglione 13

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.

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, Sara Palmerino, Roberto Bologna, Danilo Stefani

U.O.C. Servizi Informativi



Dirigente Responsabile

Ing. Simone Lightwood

Localizzazione

Padiglione 7

Referente per la Qualità

Gianni Berretta

Principali attività

Il SIA è l'Unita 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'iinstallazione, 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:

- 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 , Riccardo Volpi, Federica Accomazzo, Daniele Carbonara, Ivana Mengoli, Michele Pesce, Andrea Reverberi, Fabrizio Nuti.

U.O.C. Affari Generali e Legali

Area Legale–Patrimonio



Dirigente Responsabile

Avv. Carlo Berri

Localizzazione

Padiglione 13 - P 01

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
- 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 violazione 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, Nadia Esposto, Maria Pia Lombardi, Luana Di Vicino

U.O.C. Ambiente Rifiuti e Sicurezza

Responsabile
Dottoressa Susy Cappiello

Settore Ambiente – Referente
Dottoressa Simona Marchesi

Settore Amianto – Responsabile
Dottoressa Alice Ascari

Localizzazione
Padiglione 10 – 4° Piano

Referente per la qualità
Sig.ra Roberta Fornaroli

Principale Attività svolta dal Servizio di Prevenzione e Protezione

- Attività di supporto ai soggetti (datore di lavoro, dirigenti, preposti) che, secondo la normativa vigente, hanno responsabilità nel garantire misure di tutela negli ambienti di lavoro
- Elaborazione del documento di valutazione dei rischi ai sensi del D.Lgs. 81/2008
- Promozione di attività di formazione sui temi della sicurezza e del benessere psicofisico
- Attività di informazione, attraverso intranet e pubblicazioni, sui rischi lavorativi
- Cooperazione costante con il medico competente e tutte le strutture sanitarie e tecniche coinvolte nella costruzione del sistema di gestione della sicurezza
- Consultazione in materia di salute e sicurezza sul lavoro con i Rappresentanti dei Lavoratori per la Sicurezza (RR.LL.SS.)
- Applicazione del modello di Sistema di Gestione Salute e Sicurezza negli ambienti di lavoro - SGSL conforme alla Norma OHSAS 18001
- Attività di controllo e partecipazione a gruppi di lavoro di verifica delle conformità ai requisiti JCI
- Partecipazione ai gruppi di lavoro per la predisposizione di piani di emergenza in risposta alle grandi calamità e conduzione esercitazioni di verifica di efficacia di quanto messo in atto
- Analisi del fenomeno infortunistico e delle malattie professionali

Obiettivi

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

Principali attività svolte dal Settore Ambiente

- Organizzazione, coordinamento e controllo dei processi di raccolta e smaltimento di tutte le tipologie di rifiuti prodotti all'interno dell'azienda ospedaliera, compresi quelli destinati al riutilizzo
- Elaborazione di protocolli e procedure organizzative di raccolta e smaltimento dei rifiuti sanitari
- Elaborazione dati e statistiche su produzione e smaltimento rifiuti compresa la compilazione del MUD (modello unico di dichiarazione)
- Controllo radiometrico sui rifiuti sanitari a rischio infettivo prodotti in Istituto tramite strumento Source Finder Mod. T98
- Coordinamento delle attività di campionamento ambientale svolte in Istituto comprese le analisi sulle acque di scarico in fognatura e il controllo sulla corretta disinfezione dei reflui ospedalieri nonché la collaborazione nell'organizzazione dei vari campionamenti ambientali presso le sale operatorie
- Organizzazione, coordinamento e monitoraggio del servizio di pulizia di aree esterne quali vie e piazzali carrabili, viali e scalinate pedonali

Staff

Alice Ascari, Simona Marchesi, Roberta Fornaroli

Servizi

Sono servizi di supporto alle attività di accoglienza relazione e comunicazione della direzione strategica dell'Istituto Gaslini, afferiscono al Dipartimento di Programmazione e Controllo.

Lavorano in stretta interazione tra loro e rispondono al vertice aziendale operando in staff con le diverse realta aziendali sotto il coordinamento del direttore di dipartimento.

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



Responsabile

Dott. Ubaldo Rosati

Coordinatore

Sig.ra Daniela Mangini

Localizzazione

Padiglione 8

Attività

Lo Sportello Accoglienza ed Ospitalità svolge la propria attività:

In **front-office**, informazioni di base agli utenti, operatori, professionisti, studenti e tirocinanti per quanto riguarda l'alloggio, il trasporto, le Convenzioni attive e tutti gli altri servizi utili alla persona e alla Famiglia proveniente da fuori Genova per facilitare loro il percorso all'interno e all'esterno dell'Ospedale.

In **back-office** riceve e coordina tutte le richieste di Ospitalità delle famiglie dei piccoli ricoverati e le indirizza presso i Centri di Ospitalità convenzionati con l'Istituto. Analizza e produce statistiche per rispondere sempre meglio alle richieste degli Utenti, propone progetti e valuta le richieste di accreditamento dei Centri di ospitalità affinché rispondano sempre alle disposizioni richieste dalle normative vigenti e dall'Istituto.

Lo Sportello Accoglienza e Ospitalità inoltre collabora con il Servizio Sociale per la ricerca di idoneo alloggio presso le Comunità di Accoglienza accreditate con l'Istituto per l'inserimento di Famiglie con problemi socio-economici che a volte potrebbero essere a carico dell'Istituto.

Lo Sportello Accoglienza e Ospitalità svolge anche l'attività di gestione:

della **Foresteria dell'Istituto Gaslini** che offre un' opportunità a giovani frequentatori, tirocinanti, ricercatori, di usufruire gratuitamente di un appartamento con spazi riservati e spazi in comune da condividere durante il periodo di frequentazione al Gaslini.

Gli Ospiti vengono presi in carico dalla richiesta di accesso alla Foresteria, all'arrivo con il check-in, durante la permanenza per ogni eventuale necessità e/o bisogno, fino alla partenza con il check-out.

della **Casa del Grifone** o **Spazio Famiglia**, è un ambiente nuovo, pensato e voluto affinché durante la degenza i genitori ed i parenti dei piccoli ricoverati possano trovare un luogo che si avvicini il più possibile ad un luogo familiare, dove trascorrere qualche momento alternativo alla vita dell'Ospedale, dove potersi incontrare, dove poter consumare un pasto, utilizzare i bagni, fruire del servizio lavanderia, godere di un momento di raccoglimento o tranquillità.

Obiettivi

Obiettivo prioritario è quello di essere un Servizio alla Famiglia che fornisca un valido supporto organizzativo, informativo, gestionale e logistico sia per le famiglie ed i pazienti, sia per gli studenti, tirocinanti, professionisti, sia per il mondo del volontariato come punto di riferimento per orientarsi all'interno dell'Ospedale secondo le regole ed usufruire al meglio dei servizi offerti e delle cure.

Staff

Cristina Ardoino, Andrea Bruno, Daniela Mangini

Servizi di Staff - Centro Relazioni Esterne, Ufficio Stampa e UIRP

Responsabile
Dott. Ubaldo Rosati

Coordinatore
Dott. Stefano Castagnola

L'attività del Centro si sviluppa in Aree:

- Centro Relazioni Sviluppo e comunicazione
- Ufficio Stampa
- Relazioni Internazionali
- Laboratorio Fotografico
- Ufficio Informazioni e Relazione con il Pubblico
- Sponsoring di Progettazione Innovativa

Centro Relazioni Sviluppo e comunicazione



Localizzazione
Padiglione 13 – 1 piano

Obiettivi

- Sostenere le azioni strategiche della Direzione Generale e sviluppare e potenziare le relazioni dell'Ospedale con gli stakeholder esterni ed interni; promuovere idonee azioni di comunicazione e promozione dell'Istituto attraverso gli strumenti della comunicazione.

Staff

Stefano Castagnola, Miriam Flore

Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico (UIRP)



Dirigente Responsabile
Dott. Ubaldo Rosati

Localizzazione
Padiglione 13 - PT

Attività

L'attività è svolta tramite :

- Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico
- Ufficio Volontariato e Beneficenza
- Produzione 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 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

Staff

Lorena Bruzzese, Kristina Cosulich

Laboratorio fotografico e videoproduzione



Localizzazione

Padiglione 10 - 6° piano

Attività

L'attività si sviluppa in diverse aree

- Scientifica:
  - Riprese foto-video per documentazione clinico-scientifica, in laboratorio, reparto, sale operatorie…
  - Creazione ed elaborazione di materiale per pubblicazioni e/o presentazioni congressuali
  - Stampa di poster e materiale vario
- Comunicazione in collaborazione con l'Ufficio Stampa
  - Documentazione videofotografica di eventi interni ed esterni organizzati dall'Istituto
  - Realizzazione di materiale informativo (opuscoli, brochure)
  - Creazione e realizzazione di video e fotografie divulgative per social media
- Congressuale:
  - Assistenza tecnica e documentazione con immagini a seminari e congressi, documentazione fotografica e video

Staff

Camusso Raffaella, Tedeschi Luca

Relazioni internazionali



Localizzazione
Padiglione 13 2 piano

Attività

Sviluppare e potenziare le relazioni dell'Ospedale con altre Istituzioni scientifiche ed ospedaliere a livello internazionale: ospedali di eccellenza 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.

Staff

Manuela Aloe, Laura Isnardi, Raffaella Pecora

Ufficio Stampa



Responsabile
Dottoressa Maura Macciò

Localizzazione
Padiglione 13 Piano Terra

Attività

L'attività di informazione alla stampa dell'Istituto Giannina Gaslini è svolta su istanza diretta della Direzione Generale e della Presidenza dell'Istituto, l'Ufficio stampa è la struttura preposta alla gestione dei rapporti con gli organi di informazione a mezzo stampa, radiofonici, televisivi ed online.

Le diverse tipologie di notizie sono rese note agli utenti e a tutti gli stakeholders dell'Istituto attraverso altrettante tipologie di diramazione: dal **comunicato stampa alla convocazione dei giornalisti delle diverse testate locali e nazionali nell'ambito di conferenze stampa, interviste programmate, e gestione della comunicazione nei momenti di crisi,** organizzazione dei reportage e delle riprese audiovisive delle notizie riguardanti l'Istituto, gestione di tutta la comunicazione riguardante l'ente sui principali social media.

Il responsabile dell'Ufficio stampa seleziona filtra e sintonizza il flusso di informazioni proveniente dall'amministrazione con le esigenze dei media, e favorisce l'accesso dei mezzi di informazione alle notizie di pubblica utilità agendo da anello di congiunzione tra esigenze, tempistiche e linguaggio della stampa da un lato e del personale sanitario dall'altro. Nel fare questo assume ogni giorno maggiore importanza la gestione diretta dei profili aziendali ufficiali aperti sui social media Twitter, Facebook Youtube e Instagram diventa ogni giorno più importante nel supportare la diramazione delle notizie che l'Istituto vuole diffondere e nella gestione e controllo della brand reputation aziendale.

Le newsletter "Gaslini per i pediatra" e "Gaslini per la famiglia"

Dal 2016 l'Ufficio stampa segue il progetto **"Gaslini per i pediatra"** prodotto multimediale concepito per informare i pediatri italiani sulle molteplici attività svolte dall'Istituto Giannina Gaslini. Il progetto, coordinato dall'Ufficio stampa e realizzato dal Laboratorio fotografico è strutturato in un mini sito composto da quattro quadranti contenenti video interviste ai professionisti del Gaslini, suddivisi nelle aree tematiche: Ospedale, Clinica, Ricerca e Formazione. Dal 2018 è attivo anche il progetto parallelo **"Gaslini per la famiglia"**: uno **strumento di comunicazione rivolto alla famiglia**, composto da video – pillole affidate agli esperti del Gaslini, che spiegano in modo elementare e divulgativo gli argomenti di grande fruibilità.

Comunicazione in stato di crisi

In un contesto in cui le notizie di carattere medico scientifico, gli approfondimenti in tema di salute e benessere, ma anche le informazioni su ogni tipo di prestazione medica circolano sempre più velocemente, attraverso nuovi mezzi di comunicazione ad accesso diretto, senza limiti spaziali e temporali, diventa fondamentale per un Istituto Scientifico Pediatrico come l'ospedale G. Gaslini, porsi da un lato come fonte autorevole di informazioni istituzionali medico scientifiche, dall'altro sviluppare un'estesa e funzionale capacità di ascolto e risposta alle esigenze di un'utenza sempre più informata ed esigente. E' stata redatta un'apposita procedura che prevede, dopo un'attenta valutazione delle informazioni disponibili, la predisposizione di bollettini e comunicati stampa divulgati dall'Ufficio stampa, previa autorizzazione del Direttore Generale.

Nel corso dell'anno 2018 sono state organizzate numerose **conferenze stampa** e seguiti molteplici **eventi** organizzati o aventi quale beneficiario l'Istituto Giannna Gasliniper i quali sono stati diramati in totale **71 comunicati stampa**, realizzati **97 video**, **110 servizi fotografici**, per un totale di **9870 articoli su stampa nazionale e locale.**

La gestione dei profili aziendali sui principali social media

L'Istituto Gaslini è presente dal 2011 con una pagina ufficiale sui **social networks: Youtube, Facebook e Twitter**, dal 2016 anche su **Instagram**. La comunicazione delle notizie avviene in modo appropriato per ogni social: ognuno con il suo linguaggio, stile, orario e tipo di pubblico, attraverso post, tweet, link ai principali articoli e video dedicati all'Istituto e numerose video interviste realizzate da Ufficio stampa e Laboratorio Fotografico ai vertici aziendali, ai medici e ai ricercatori dell'ospedale.

I profili vengono implementati e controllati costantemente h 24 dall'Ufficio stampa con il supporto fondamentale del Laboratorio fotografico che realizza immagini e video. Oltre alla pubblicazione di foto, testi e video, l'ufficio stampa è preposto anche alla moderazione dei profili, attraverso il quotidiano controllo dei commenti visibili on line.

Facebook http://www.facebook.com/pages/Istituto-Giannina-Gaslini/299411946803404.

Twitter https://twitter.com/OspedaleGaslini.

Youtube htpp://www.youtube.com/user/IstitutoGaslini

Instagram https://www.instagram.com/ospedale.gaslini/

Staff

Maura Macciò

Centro Formazione



Direttore
Dipartimento Programmazione e Controllo
Ubaldo Rosati

Coordinatore
Laura Fornoni

Localizzazione

Il Centro ha sede presso il Padiglione n. 19 dell'Istituto Giannina Gaslini.

Gli uffici della Segreteria Organizzativa hanno sede al Piano Terra del Padiglione 19 ed al 2° Piano del Padiglione 7; l'Istituto ha in dotazione n. 11 aule, attrezzate con PC collegati in rete, videoproiettore, lavagna a fogli mobili ed un'ulteriore aula attrezzata c/o la Fondazione Gerolamo Gaslini, sita in Corso Italia 26.

Referente per la qualità:
Laura Fornoni

Scopo del Centro

Il **Centro Formazione Giannina Gaslini** si propone come Polo di informazione, formazione e cultura, fornendo supporto e servizi per lo sviluppo delle conoscenze, la crescita personale, l'aggiornamento individuale e di gruppo del personale dell'Istituto Giannina Gaslini, del personale delle Aziende Sanitarie ed ospedaliere del territorio regionale e nazionale, attraverso la realizzazione di progetti formativi e culturali, di ricerca e di educazione sanitaria di interesse nazionale ed internazionale.

Il Centro è operativamente articolato in tre aree di attività:

Area Formazione Studenti (AFS)

In convenzione con l'Università di Genova, eroga il corso di Laurea in Scienze Infermieristiche Pediatriche ed organizza tirocini e stage per studenti di altri corsi di Laurea.

Organizza e gestisce Master di 1° e 2° livello, in collaborazione con le Università, corsi di perfezionamento e corsi di alta formazione.

Area Formazione Assistenza (AFA)

Promuove, progetta e realizza attività formativa residenziale (RES), formazione sul campo (FSC) e formazione a distanza (FAD), nell'ambito della medicina e dell'assistenza, per favorire lo sviluppo dei professionisti che operano nell'organizzazione sanitaria. Gli eventi formativi sono rivolti all'aggiornamento del personale dell'Istituto Giannina Gaslinied al personale delle strutture sanitarie sul territorio.

Area Formazione Ricerca (AFR)

Realizza corsi, convegni, workshop e congressi nazionali ed internazionali, promossi dalla Direzione Scientifica dell'Istituto Giannina Gaslini, per concorrere all'aggiornamento continuo del personale sanitario e dei ricercatori nei diversi campi delle discipline pediatriche, sulla base delle eccellenze presenti in Istituto e delle collaborazioni scientifiche con Centri di eccellenza in Italia e all'estero.

Nell'ambito del programma del Ministero della Salute "Educazione Continua in Medicina", il Centro Formazione opera come **Provider Regionale accreditato** per eventi residenziali (RES), Formazione sul Campo (FSC) e Formazione a Distanza (FAD), per tutte le professioni sanitarie, avvalendosi della sinergia di due settori dedicati alla formazione in tutti i suoi aspetti.

Afferisce al Dipartimento Programmazione e Controllo, diretto dal dr. Ubaldo Rosati e si avvale di una Segreteria Organizzativa.

Report attività 2019

Area Formativa Assistenza (AFA)

- 112 eventi svolti
- 490 giornate formative erogate
- 7.285 partecipanti complessivi
- 10,5 crediti assegnati per ogni corso (media)

Area Formativa Ricerca (AFR)

- 8 eventi svolti
- 10 giornate formative erogate
- 447 partecipanti (308 con crediti + 139 senza crediti)
- 5,76 crediti assegnati per ogni partecipante(media)

Gli eventi svolti dalle due Aree sono stati valutati da tre indici richiesti dall'ECM, qualità educativa, rilevanza degli argomenti trattati, utilità degli interventi per la formazione.

Staff

Laura Fornoni, Roberta Bertola, Alberto Buoncompagni, Lena Cosulich, Giacomina Gheza, Giorgio Mobilio, Claudia Olcese, Viviana Pompei, Stefania Torti, Paola Traverso, Laura Vassallo, Sarah Vespertino

Direzione Amministrativa

Presentazione del Direttore Amministrativo

Il 2019 ha rappresentato il primo anno di attività nell'incarico che ho avuto l'onore e l'onere di ricoprire, attività che ho voluto svolgere con attenzione e rispetto per quanto fatto da chi mi ha preceduto e con uno sguardo di prospettiva sul futuro e sui possibili ambiti di miglioramento sia organizzativo che dei processi amministrativi, che la complessità dei sistemi sanitari oggi esige.

Il mio agire è stato quindi guidato da questa impostazione, unita alla consapevolezza del valore del nostro Istituto e della forza derivante dal sentirsi parte di una squadra che opera in maniera coordinata e coesa per le finalità di cura, assistenza e di ricerca che hanno sempre contraddistinto il Gaslini.

In particolare nel corso dell'anno 2019 è stata portata a compimento una serie di azioni fra le quali rilevano in particolare:

- il trasferimento della U.O. Genetica Umana dall'E.O. Ospedali Galliera all'Istituto con decorrenza dall'1.1.2019;
- la definizione della Convenzione Attuativa Istituto-Università degli Studi di Genova, sottoscritta digitalmente fra le parti in data 2 aprile 2019;
- il Piano triennale del fabbisogno personale (PTFP) per il triennio 2019/2021;
- il decentramento di alcune attività, a contenuto gestionale, mediante l'istituto della delega di funzioni all'interno della gerarchia istituzione al fine di favorire un processo di economia procedimentale e di celerità dell'azione amministrativa;
- la riorganizzazione funzionale della struttura deputata all'acquisizione di beni e servizi e del sistema di accoglienza dell'Istituto;
- l'approvazione di alcuni regolamenti sia di natura contabile che relativi all'acquisizione di beni e servizi;
- la conclusione del processo di reclutamento in prima applicazione del personale della ricerca sanitaria di cui alla Legge n. 205/2017 (cd. Piramide della Ricerca).

Sono state da subito avviate le relazioni sindacali con le diverse aree contrattuali e l'RSU in un clima di costruttivo e trasparente confronto, che hanno portato alla sottoscrizione di accordi sindacali rilevanti quali ad esempio quello relativo alle progressioni economiche orizzontali del Comparto Sanità e quelli relativi al riconoscimento di nuovi incarichi dirigenziali e all'orario di lavoro per le aree della dirigenza.

Nell'ambito dell'area tecnico-amministrativa l'attenzione è stata rivolta in particolare all'implementazione delle sinergie fra gli uffici nell'ottica di creare celerità nell'azione amministrativa coniugata allo sviluppo di un clima relazionale favorevole alle interazioni fra i diversi settori.

Roberta Serena

Segreteria di Direzione

Francesca Guerriero, Telefono: +39 010 5636.3423

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

Dirigente Responsabile

Dottor Luigi Bertulla

Localizzazione

Padiglione 13 – P02

Padiglione 20 – Piano Terra/2 piano

Referente per la qualità

Dottor Luigi Bertulla

Attività

- Accettazione ricoveri e prestazioni ambulatoriali
- Gestione amministrativa anagrafiche utenti
- 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
- Predisposizione dei 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 e stesura schemi di 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 o di Protocolli d'Intesa/Accordi Quadro.

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 all'Istituto l'acquisizione dei ricavi derivati dalle attività istituzionali, a pagamento ed in regime di libera professione
- Consentire l'adempimento del debito informativo richiesto dal SSR e da altri Enti per le attività istituzionali e la libera professione intramoenia
- Consentire il recepimento e la stipula di accordi con soggetti terzi, quali Enti Pubblici o soggetti privati

Staff

Campora Marco, Aslangul Silvana, Burlando Mauro, Callà Angela, Camponi Valentina, Caputo Tania, Caruzzo Barbara, Comite Antonietta, Di Donato Valentina, Figari Barbara, Galotto Sara, Giudici Emanuela, Maragliano Giovanna, Mistretta Marina, Morana Simona, Pavan Paola, Pivetti Paola, Pozzuolo Marina, Rossi Giorgia, Sciuto Alessandra, Scuotto Lorenzo, Servidei Federica, Signor Fiorella, Tamborra Giovanna, Vagheggi Rosella, Velo Elisabetta, Zappatore Francesca.

Dipartimento Amministrativo

U.O.C. Servizi Tecnici

Dirigente Responsabile
Ing. Gaetanino Tufaro
(fino al 30/9/2019)

Localizzazione
Padiglione 7 – P 01

Attività

L'Unità operativa si articola nelle seguenti aree:

Area Manutenzione

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.

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 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.;

Adesioni a gare centralizzate regionali;

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;

gestione personale unita operativa;

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.).

Ufficio patrimonio

Gestione tecnica del patrimonio immobiliare non strumentale dell'ente (patrimonio disponibile)

Accertamento consistenza, verifica della regolarità urbanistico-catastale e regolarizzazioni;

Consulenze tecniche di parte nell'interesse dell'ente nelle vertenze inerenti il patrimonio disponibile;

Valorizzazione: vendite (aste immobiliari), locazioni, investimenti e concessioni.

Attività di manutenzione immobili

Staff

Gaetanino Tufaro (in quiescenza dal 1/10/2019) , Claudio Dellepiane, Patrizia Corrias, Rossella Fossa, Stefania Ortu, Matteo Ragazzoni, Alessandro Di Vito (in quiescenza dal 1/10/2019) , Ottavio Bracco, Silvana Crovetto, Cristina Marongiu, Chiara Savio, Riccardo Volpi, Luca Brizzi, Federica Dodero, Fabio Roberto (in quiescenza dal 1/09/2019), Laura Oddera.

U.O.C. Acquisizione Beni e Servizi

Dirigente Responsabile

Ing. Gaetano Tufaro

(fino al 30/9/2019)

Localizzazione

Padiglione 17 - P 01

Attività

Nel corso dell'anno 2019 l'Unità Operativa è stata oggetto di revisione organizzativa ancora in corso. La U.O. Acquisizione Beni e Servizi si occupa della gestione di tutte le procedure relative alla selezione dei fornitori e alla definizione delle condizioni economiche dell'acquisizione di beni e servizi necessari per lo svolgimento delle attività dell'Istituto, nel rispetto di quanto stabilito dalla vigente normativa comunitaria, italiana e regionale, e nei limiti previsti dalla L.R. n. 34/2012 a seguito dell'attività della Centrale Regionale d'Acquisto (CRA).

In particolare le principali funzioni possono essere riferite alle seguenti aree di attività.

a) marketing d'acquisto:

- previsione consumi interni, in collaborazione con U.O. Farmacia e U.O. Controllo di gestione in relazione al sistema di budgeting
- programmazione degli acquisti in collaborazione con le competenti direzioni
- ricerca di mercato
- gestione albo fornitori

b) negoziazione:

- definizione tipologie di acquisto
- stesura capitolati, bandi di gara e/o preselezione ditte
- richiesta e valutazione offerte
- provvedimenti di aggiudicazione
- adesione a gare espletate da CRA e SUAR
- adesione a procedure di gara espletate da Consip e da altre stazioni aggiudicatici centrali
- stipulazione contratti

c) processi di acquisto:

- gestione ordini
- acquisti in economia
- monitoraggio dei processi di acquisto
- valutazione fornitori in collaborazione con i DEC dei contratti
- controllo e liquidazione fatture dei beni e servizi di afferenza
- adempimento debito informativo

d) gestione economale:

- controllo dei servizi economali e dei servizi sanitari esternalizzati, con verifica della corretta esecuzione dei contratti con i DEC dei singoli contratti
- gestione ricevimento, stoccaggio e distribuzione dei beni di consumo (ad esclusione dei beni gestiti dalla UO Farmacia)
- controllo e liquidazione fatture dei fornitori dei beni afferenti all'area
- gestione della Cassa economale
- gestione delle procedure inventariali dei beni mobili
- gestione delle procedure per la messa in fuori uso dei beni mobili
- gestione del personale preposto ai servizi logistici: servizio magazzino, centro stampa e trasporti interni.

Il percorso di riorganizzazione è ancora in corso.

Dall'1.10.2019 il direttore della U.O. è stato collocato a riposo. L'incarico di direzione della struttura è stato assunto ad interim dal direttore amministrativo.

Obiettivi

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

Maria Baglieri, Patrizia Boero, Marco Cappelli, Domenico Pecora, , Matilde Vacatello, Alessio Marchelli, Cristina Rotondo, Flavio Ru, Patrizia Corrias, Rossella Fossa, Luca Brizzi, Federica Dodero

U.O.C. Gestione Risorse Umane

Dirigente Responsabile

Dott.ssa Rosella Picco

Localizzazione

Padiglione 10 – P 01

Referente per la qualità

Dott.sa Michela Massone

Attività

Direttore dell'UOC Gestione Risorse Umane

Dott.ssa Rosella Picco

Tel. 010/56363417

Fax: 01056362644

E-mail: rosellapicco@gaslini.org

Dirigente sostituto del Direttore dell'UOC Gestione Risorse Umane

Dott.ssa Patrizia Fabrizi - int. 3933

SEGRETERIA

La Segreteria oltre all'attività di diretto supporto alla Responsabile dell'UOC, provvede a gestire l'ingresso e tenere aggiornato l'elenco dei frequentatori a vario titolo che accedono alle strutture/servizi dell'Istituto. Aggiorna l'elenco del personale universitario in convenzione con l'Istituto. Provvede giornalmente alla protocollazione della Posta Certificata in entrata ed all'innoltro della stessa verso l'esterno. Si occupa in assenza dell'operatore preposto all'Ufficio Protocollo alla protocollazione urgente in entrata/uscita propria dell'UOC.

Riferimento: Sig.ra Carla Paci – int. 3415

E-mail: personale@gaslini.org

carlapaci@gaslini.org

PROTOCOLLO

Il protocollo svolge attività di protocollazione sull'apposita procedura informatica in uso in ingresso ed in uscita della corrispondenza propria dell'UOC Gestione Risorse Umane. Trasmette in forma elettronica la corrispondenza agli uffici per quanto di rispettiva competenza.

Riferimento: Sig.ra Lopresti Teresa – int. 3440

E-mail¨teresalopresti@gaslini.org

SETTORE GIURIDICO/AGGIORNAMENTO

Il Settore Giuridico si occupa della tenuta dati/aggiornamento dotazione organica, permessi sindacali, gestione amministrativa pratiche di aggiornamento, liquidazione trasferte, anagrafe delle prestazioni, dati relativi alle assunzioni obbligatorie, raccolta gestione ed aggiornamento documentazione relativa all'accreditamento J.C.I

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30 dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

Riferimenti:

Sig.ra MUSSO Laura - n. interno 3452

Dott.ssa Michela Massone - n. interno 3442

E-mail: giuridico@gaslini.org

SETTORE RECLUTAMENTO - CONCORSI

Il Settore Reclutamento si occupa dell'inquadramento giuridico del personale, Assunzioni, part-time, mobilità, verifiche incarichi quinquennali

Il Settore Concorsi si occupa dello svolgimento completo dell'iter procedurale delle pratiche concorsuali

Coordinatore dei settori Reclutamento/Concorsi:

Sig.ra SCRIBANO Rita – n. interno 3420

E-mail: ritascribano@gaslini.org

Riferimenti Settore Reclutamento:

Sig.ra Casilli Maria - n. interno 3419

Sig.ra Rosati Rosalba - n. interno 3418

E-mail: assunzioni@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

Dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

Riferimenti Settore Concorsi:

Sig. Accerbis Marco - n. interno 3422

Sig.ra Meli Carmela - n. interno 3421

E-mail: concorsi@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì per la presentazione domande concorsi/avvisi dalle ore 9,00 alle ore 12,00

dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

SETTORE ECONOMICO

Il Settore Economico si occupa di procedure stipendiali, applicazione, per la parte di competenza, gestione Fondi Contrattuali, alla gestione credito ed atti di pignoramento c/o terzi, Rilevazione dei costi ed invio dati economici del personale per Modello CE e Bilanci.

Coordinatore del settore:

Sig.ra DE BENEDETTO Elena – n. interno 3450

E-mail: elenadebenedetto@gaslini.org

Riferimenti:

Sig.ra Cappelli Roberta - n. interno 3448

Sig.ra Ircolò Antonella - n. interno 3447

Sig.ra Macciò Eleonora - n. interno 3446

Sig.ra Vinci Carolina - n. interno 3454

E-mail: stipendi@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

Dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

SETTORE PREVIDENZA

Il Settore Previdenza si occupa di denunce contributive. Svolgimento pratiche relative al collocamento in quiescenza. Indennità fine servizio. Ricostruzioni situazioni previdenziali.

Coordinatore del settore:

Sig. TONNA Giulio – n. interno 3444

E-mail: giuliotonna@gaslini.org

Riferimenti:

Sig.ra Nicora Liviana - n. interno 3445

Sig.ra Parodi Carla - n. interno 3443

E-mail: previdenza@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

Dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

SETTORE MATRICOLARE/RILEVAZIONE PRESENZE E ASSENZE

Il Settore Matricolare si occupa delle pratiche relative a congedi, gestione maternità, permessi a vario titolo, denunce I.N.A.I.L., Visite collegiali, malattie.

Il Settore Rilevazione presenze e assenze si occupa della gestione, verifica e controllo dati correlati alle timbrature. Gestione badge personali. Retribuzione accessori allo stipendio

Coordinatore dei settori Matricolare/Rilevazione presenze e assenze:

Sig.ra POZZOLO Patrizia – n. interno 2809

E-mail: patriziapozzolo@gaslini.org

Riferimenti Settore Matricolare:

Sig.ra Maccaione Santina - n. interno 2680

E-mail: matricolare@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

Dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

Riferimenti Settore Rilevazione presenze e assenze:

Sig.ra AIRONI Marina - n. interno 3451

Sig.ra BARBE' Lorena - n. interno 3455

Sig.ra BERLINGHERI Laura - n. interno 3453

E-mail: rilevazionepresenze-assenze@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

SETTORE CONTRATTI ATIPICI E BORSE

Il Settore Contratti si occupa della gestione delle procedure comparative per l'attribuzione di contratti libero-professionali ovvero di contratti di collaborazione coordinata e continuativa.

Nonché la procedura di selezione per l'attribuzione di borse di studio il cui finanziamento avviene con fondi propri rispettivamente con fondi di ricerca ovvero di assistenza

Coordinatore del settore Contratti:

dott.ssa Patriza Fabrizi – n. interno 3933

E-mail: patriziafabrizi@gaslini.org

Riferimenti Settore Contratti:

Dott.ssa Manuela Alì - n. interno 3918

E-mail: manuelaali@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì per la presentazione domande procedure comparative e borse di studio dalle ore 10,00 alle ore 12,00

U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza

Dirigente Responsabile

Dott.ssa Paola Burlando

Localizzazione

Padiglione 7 – P 01

Attività

L'UOC Bilancio, Contabilità e Finanza, struttura afferente il Dipartimento Amministrativo,
è articolata nei seguenti settori:

Area Bilancio, Budgeting e Reporting

Garantisce la cura della redazione del bilancio consuntivo e del bilancio di previsione.

Predispone i modelli periodici di rilevazione dei costi e ricavi (mod. CE).

Elabora e fornisce i report economici e finanziari richiesti dall'esterno (Ministeri, Regione, Corte dei Conti)
e dall'interno (Direzione, Collegio Sindacale, CCD ecc...).

Effettua i dovuti controlli contabili periodici, nonché la stampa e la tenuta dei libri contabili obbligatori.

Assegna i budgets per le spese correnti, i contributi correnti e in conto capitale provenienti da soggetti privati
e pubblici per assistenza e ricerca e ne predispone i relativi report.

Area Flussi Economici e Finanziari

Provvede all'emissione delle fatture, alla contabilizzazione dei ricavi e dei contributi, cura la regolarizzazione
degli incassi e procede alle verifiche di cassa aziendali, nonché alla riconciliazione dei saldi contabili e finanziari.

Provvede alla registrazione delle fatture passive, alla contabilizzazione dei costi e delle uscite stipendiali,
provvede all'emissione dei pagamenti dell'Istittuo e cura i rapporti con i fornitori.

Periodicamente effettua controlli sulle scadenze della fatture, in sinergia con le strutture dell'Istituto,
e provvede all'elaborazione dell'indicatore di tempestività dei pagamenti ed alla sua pubblicazione sul sito
internet dell'Istituto.

Provvede alla elaborazione delle dichiarazioni fiscali, mensili, trimestrali e annuali.

Obiettivi

Le finalità istituzionali della struttura sono:

- garantire l'attendibilità e l'adeguatezza dei dati contabili che compongono il bilancio

di esercizio e o bilanci preventivi;

- gestire i vari budget assegnati e le relative variazioni;
- monitorare periodicamente l'andamento economico/finanziario dell'Istituto
- procedere, per quanto di competenza all' invio dei documenti contabili ufficiali *a diversi Ministeri*,
- alla Regione Liguria, alla Corte dei Conti, etc. e, secondo quanto previsto dalla normativa di
- riferimento, alla pubblicazione dei dati di competenza sul sito istituzionale

Staff

Paola Burlando, Maria Luisa Bonsignore, Eleonora Cantini, Claudia Cerchi, Laura Cirinei, Carla Corana, Romina Durante, Enrica Gris, Jessica Nasso, Vittorio Pedemonte, Sandro Pliocenico, Patrizia Rosella, Adellaide Sita.

Direzione Scientifica

Presentazione del Direttore Scientifico



L'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (I.R.C.C.S.) Giannina Gaslini, rappresenta un'eccellenza a livello nazionale ed internazionale per gli aspetti pediatrici e più in generale per l'area materno infantile. L'Istituto Gaslini persegue finalità di cura ed assistenza ai soggetti in età evolutiva, abbinandola all'attività ricerca di eccellenza nel campo biomedico ed all'attività didattica e formativa, essendo sede dalla sua fondazione nel 1938 delle strutture proprie dell'Università degli Studi di Genova per quanto riguarda l'area dell'età evolutiva rivolta agli studenti dei Corsi di Laurea di Medicina e Chirurgia e delle Professioni Sanitarie, agli specializzandi nell'Area Medica e Biologica, ai Dottorandi di Ricerca ed al personale sanitario.

La ricerca bio-medica rappresenta il presupposto indispensabile per garantire l'eccellenza delle prestazioni sanitarie e costituisce l'ambito strategico in cui vengono approfondite le conoscenze sulle cause delle patologie, sviluppate le tecnologie diagnostiche innovative e sperimentati nuovi approcci terapeutici, trasferendone i risultati alla pratica clinica (medicina traslazionale).

Dal 1959 l'Istituto Gaslini, in virtù della consistente e continuativa attività clinica e scientifica, svolta anche grazie al costante supporto della Fondazione Gaslini, è sempre stato riconosciuto quale IRCCS, Una delle missioni dell'Istituto Gaslini è pertanto rappresentata dalla Ricerca Scientifica, i cui risultati sono pubblicati su riviste internazionali di prestigio.

I ricercatori dell'istituto vantano numerose pubblicazioni scientifiche con elevato Impact Factor soprattutto nelle discipline delle Neuroscienze, Reumatologia, Genetica, Nefrologia, Oncoematologia, Immunologia e Tecnologie Chirurgiche e Riabilitative.

Nel corso del 2019 la produzione scientifica dell'Istituto Gaslini ha mantenuto risultati elevati, mantenendosi su valori equivalenti a quelli del biennio precedente sia per quanto riguarda l'Impact Factor grezzo totale che l'Impact Factor Ministeriale.

I dati acquisiti nel report della ricerca corrente 2019 indicano un IF grezzo di 1989,129 ed un IF Ministeriale di 1592,49, per un totale di 422 pubblicazioni inserite. Esaminando la tendenza dell'ultimo anno, i ricercatori attivi dell'IGG nel 2019 sono stati 253, includendo sia il personale dipendente a tempo indeterminato e determinato, compreso il personale convenzionato

universitario, sia il personale a contratto. I ricercatori attivi che avevano più di quattro pubblicazioni nel 2018 erano il 28,25 % mentre nel 2019 questa percentuale è salita al 35,6%.

Per quanto riguarda le unità operative la produzione scientifica di queste ultime dimostra che permane la tendenza già emersa nella valutazione degli ultimi anni a concentrare la produzione scientifica in un numero limitato di UO. Infatti le prime 15 UO per produzione scientifica producono ancora circa il 64,77% della produzione globale (contro il 68% del 2018), dimostrando da una parte che esistono all'interno dell'Istituto delle eccellenze significative di assoluto valore nazionale ed internazionale, ma dall'altra confermando la necessità di una politica di maggiore incentivazione di nuove progettualità di ricerca all'interno del nostro Istituto, che sia allargata ad un più vasto orizzonte nell'ambito delle linee di ricerca attuali, attraverso fondi dedicati a programmi di ricerca emergenti, in particolare che vedano come "principal investigators" giovani ricercatori.

A tal fine è stata confermata, con fondi di ricerca dell'IGG, la convenzione tra IGG ed Università di Genova che prevede un numero minimo di 6 borse di Dottorato di ricerca in Scienze Pediatriche (nel 2019 sono state 10) che sono state assegnate a giovani ricercatori anche nei settori emergenti o che richiedano implementazione, in modo tale che, aumentando le prospettive di ricerca scientifica, possa aumentare l'attrazione verso il settore dall'esterno ed implementarsi in prospettiva il livello di assistenza di più elevata complessità.

Inoltre, nel corso del 2019 è stata accantonata grazie ad un'azione coordinata di bilancio tra le varie Direzioni dell'Istituto, una somma significativa di poco inferiore ai tre milioni di euro, in gran parte proveniente dal fondo 5 per mille 2017, assegnato nel 2019, con l'intenzione di proporre un progetto straordinario di ricerca della durata triennale 2020-2022, con l'intento di favorire la progettualità innovativa, mediante il lancio di un bando per progetti di ricerca competititivi interni all'Istituto Gaslini, ma aperti a collaborazioni nazionali ed internazionali. Tale iniziativa è finalizzata a rappresentare aspetti fortemente innovativi su argomenti strategici ed in grado di apportare nuovi filoni di ricerca all'Istituto che ancora non siano stati rappresentati, anche attraverso il reclutamento, per la durata del progetto, di nuove figure professionali, soprattutto giovani ricercatori, che siano dotati di capacità di ricerca e di significativa potenzialità innovativa.

Il numero di ricercatori dell'IGG con un H-index superiore a 30 (secondo Scholar), valore considerato da VIA Academy come livello di eccellenza, è stato alla fine del 2019 di 43 ricercatori, in paragone ai 36 ricercatori alla fine del 2018, confermando che nel nostro Istituto sono presenti un numero elevato di eccellenze nel settore della ricerca medico-biologica dell'età evolutiva e che questa tendenza aumenta nel corso degli anni, mantenendosi pertanto una forte capacità di attrazione di nuovi ricercatori, in particolare giovani e/o di età intermedia.

I rapporti di rete, che rappresentano attualmente anche un parametro di valutazione della capacità di ricerca di un IRCCS, sono da ritenersi fondamentali per le prospettive sia della ricerca che della attività clinica di alta specializzazione, che permette di mantenere al nostro Istituto una forte capacità di attrazione di pazienti provenienti da altre regioni italiane ed anche da numerosi paesi europei ed extra-europei, oltre a determinare lo svolgimento di un significativo numero di trials clinici. L'Istituto Gaslini fa parte di numerose reti nazionali che si sono confermate nel 2019 e che coinvolgono i principali centri clinici e di ricerca nei diversi settori clinico-scientifici, per la maggior parte promosse dallo stesso Ministero della salute. Per quanto riguarda le reti di riferimento europee (ERN) l'Istituto Gaslini è coinvolto in sette reti europee e precisamente: ERN BOND (European Reference Network on Rare Bone Disorders), ERKNet (European Rare Kidney Diseases Reference Network), EuroBloodNet (European Reference Network on Rare Hematological Diseases), EURO-NMD (European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases), MetabERN (European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders), PaedCan-ERN

(European Reference Network for Paediatric Cancer, haemato-oncology), RITA (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network). Nel corso del 2019 sono state avviate le procedure per partecipare ad altre quttro reti ERN europee, in attesa di valutazione.

Per quanto riguarda le capacità di attrarre fondi di ricerca, nel corso del 2019 l'Istituto Gaslini ha mantenuto una buona capacità di attrazione di fondi di ricerca provenienti da ricerche finalizzate ministeriali ed altre fonti sia pubbliche che private, attraverso generalmente bandi competitivi. Per quanto riguarda i bandi europei è stato ottenuto un progetto nel 2019 e sono state avviate le procedure di presentazione di altri quattro progetti europei. Nel 2019 sono stati inoltre presentati da parte dell'Istituto quattro nuovi brevetti. Al fine tuttavia di implementare le capacità dell'Istituto di farsi protagonista di progettualità internazionali, nel corso del 2019 è stato siglato un accordo di collaborazione con la Società Bio for Dreams S.p.A., incubatore certificato di sturtup innovative in very early stage dedicato alle Scienze della Vita, in collaborazione con l'Ospedale Policlinico S. Martino e l'Università di Genova, al fine di sostenere nuove progettualità ed eventuali startup in fase di sviluppo, anche attraverso la ricerca del supporto e l'operatività condivisa con gli operatori di settore e con l'industria. I termini dell'accordo consistono nella fornitura di servizi gestionali-amministrativi e servizi tecnico-scientifici per tutte le attività di Grant Office, dall'identificazione, ideazione e predisposizione fino alla sottomissione di progetti nell'ambito di specifici bandi di finanziamento, ritenendo che la collaborazione con un operatore specializzato possa fornire competenze tecnico-scientifiche indispensabili per la definizione del disegno di progetto e per l'identificazione di partners scientificamente più appropriati e che l'interazione con un operatore esterno specializzato possa favorire inoltre le occasioni di confronto e formazione anche degli operatori degli uffici interni.

Nel 2019 si è avviato un processo di reindirizzo di parte dei fondi della ricerca corrente ministeriale, che sono stati destinati, in accordo con quanto richiesto dal Ministero stesso, secondo una percentuale pari e/o non superiore al 60% al personale di ricerca (43% al personale a tempo indeterminato e 17 % al personale di ricerca a contratto), ed il 40 % al finanziamento delle attività di sostegno alla ricerca secondo i progetti in corso. Il mantenimento di queste percentuali di spesa, in controtendenza con quanto attuato negli anni precedenti, permetterà di liberare risorse ulteriori per il finanziamento della ricerca corrente in questo e nei prossimi anni.

Nel corso dell'ultimo trimestre del 2019 si è andata concludendo l'attuazione della prima fase della cosiddetta piramide della ricerca che ha portato al nuovo inquadramento a partire dal 30 Dicembre 2019 di 38 unità di personale suddivise in 24 ricercatorie 14 collaboratori di ricerca. Pur essendo che la grande maggioranza di tale personale era già presente in Istituto, sebbene con un ruolo non stabilizzato, la definizione dei nuovi ruoli ha permesso di ottenere un inquadramento a tempo determinato (rinnovabile) nell'ambito della nuova organizzazione della piramide, consentendo pertanto di consolidare l'organizzazione dei laboratori di ricerca e delle strutture di supporto alla ricerca.

Nel corso del 2019 si è inoltre avviata una riorganizzazione delle attività dei laboratori di ricerca, mantenendo il percorso di potenziamento nelle attività delle terapie innovative cellulari (cell factory facility), a cui sono stati dedicati finanziamenti specifici anche con fondi esterni frutto di donazioni.

Nel 2019 è stata portata a conclusione operativa, sebbene ancora non siglata, la convenzione tra l'Istituto Giannina Gaslini e l'Istituto Italiano di Tecnologia (IIT), in particolare per quanto riguarda gli aspetti del Joint Lab di Genomica, che presenta aspetti sia di ricerca di alta qualità, sia di diagnostica complessa di alta specializzazione. Nell'ambito di tale collaborazione l'Istituto Gaslini si propone come struttura accreditata responsabile delle ricadute diagnostiche che deriveranno dallo studio su larga scala e con metodologie innovative delle patologie genetiche

in età evolutiva. L'aumentata affidabilità e produttività delle tecnologie genomiche unitamente all'abbattimento dei costi e le nuove conoscenze sulle basi genetiche delle patologie umane, suggeriscono una transizione della genomica dall'ambiente di ricerca alla pratica clinica nel prossimo futuro. Tale transizione è fortemente condizionata dai progressi nel settore dell'informatica e degli algoritmi statistici. L'imponente volume di dati generati dai sistemi di sequenziamento di nuova generazione (next-generation-sequencing, NGS) ha dato origine a sfide gestionali significative inerenti allo storage e all'analisi di dati, oltre che a problematiche di carattere etico e medico-legale.

Al fine di rispondere a tali esigenze manifestate, nel corso del 2019 è stato formato un gruppo di lavoro che darà vita ad un servizio di Bioinformatica Clinica presso la Direzione Scientifica che è stato avviato operativamente a partire dalla fine del 2019 con il compito di gestire ed elaborare la massa di dati provenienti da esperimenti genomici, trascrittomici ed epigenetici allo scopo di darne, in concerto con i rispettivi ricercatori-utenti, un'interpretazione biologica e clinica. L'obiettivo di tale servizio di Bioinformatica Clinica è quello di applicare tutti i tools già disponibili, sia in-house che su web, e di sviluppare nuovi strumenti, per gestire ed elaborare serie di dati genomici, e confrontarli anche con serie di dati proteomici e metabolomici ottenuti dagli stessi pazienti, per identificare nuovi meccanismi di malattia, marcatori biologici associati alle patologie e eseguire correlazioni genotipo-fenotipo. Pertanto le ricadute di tale servizio investono non solo le malattie rare non diagnosticate ma qualsiasi patologia per le quali si prevede una base genetica, sia per gli aspetti di diagnostica di alta specializzazione che per quelli di ricerca.

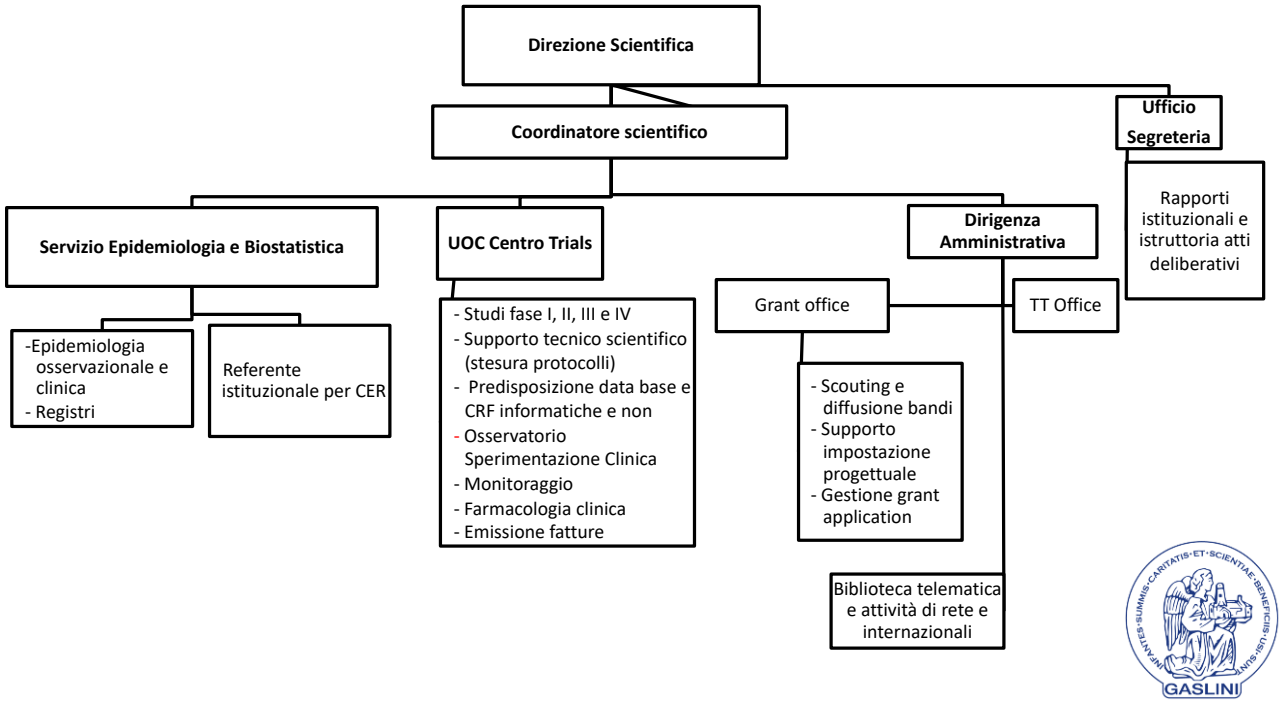
Per quanto riguarda gli aspetti gestionali ed organizzativi della Direzione Scientifica dell'Istituto, con il 31 dicembre 2018 si è conclusa l'attività del Direttore scientifico in carica e dall'1 gennaio 2019 è stato nominato un nuovo Direttore scientifico facente funzioni, nelle more dell'avvio della nuova procedura concorsuale. In contemporanea con l'inizio del 2019 sono cessati dal servizio alcuni operatori della Direzione Scientifica ed in particolare dal maggio 2019 il dirigente amministrativo della stessa, rendendo necessario un processo di riorganizzazione della tecnostruttura della Direzione Scientifica che è attualmente in corso. Contemporaneamente è stata avviata una ristrutturazione dei locali della Direzione Scientifica che dovrebbe essere ultimata con la metà del 2020.

In seguito alle suddette problematiche evidenziate, in costante collaborazione trasversale con le Direzioni dell'Istituto, ed in particolare con la Direzione Amministrativa e la Direzione Sanitaria, e con il coordinamento della Direzione Generale, si è avviata una graduale riorganizzazione della Tecnostruttura della Direzione Scientifica, con l'identificazione in particolare di un coordinatore scientifico e la ridistribuzione delle funzioni al personale. Al momento attuale non è stata acquisita alcuna nuova unità di personale, ad eccezione di una borsa di studio con durata annuale, nonostante la perdita di 4 unità più il dirigente amministrativo. Si ritiene tuttavia necessario a partire dal 2020 prevedere il reclutamento di nuove figure di dirigente amministrativo e di alcune unità di personale soprattutto nel settore gestionale-amministrativo e nell'attività di Grant Office.

L'Istituto Giannina Gaslini ha inoltre identificato da tempo la necessità di dotarsi di un "Servizio di Sperimentazioni Cliniche Pediatriche" (acronimo SSCP) per il sostegno della ricerca clinica già attiva in Istituto e per l'implementazione di quella da attivare, e lo ha inserito nel Progetto pluriennale di sviluppo della piattaforma clinico-scientifica finanziato dalla Fondazione Gaslini.

In conclusione, l'attività scientifica dell'IGG nel corso del 2019 si è mantenuta molto valida, sebbene siano emerse anche criticità e siano necessarie azioni ulteriori di implementazione al fine di garantire il mantenimento dell'eccellenza nella ricerca del nostro Istituto.

Riorganizzazione Direzione Scientifica 2019



8

DIREZIONE SCIENTIFICA

Indirizzo di posta istituzionale: dirscientifica@gaslini.org
Pec: dirscientifica@pecgaslini.it
Telefono: 010 5636.2326 - 010 5636.2806
Padiglione 10

Staff



***Laura Accame**, collaboratore* amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3925
E-mail: lauraaccame@gaslini.org

***Stefano Canu**,* tecnico programmatore
Telefono: +39 010 5636.3922
E-mail: stefanocanu@gaslini.org

***Anna Capurro**,* collaboratore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3916
E-mail: annacapurro@gaslini.org

***Angela Carbonaro**,* collaboratore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3928
E-mail: angelacarbonaro@gaslini.org

***Anna Cesarini**,* tecnico programmatore
Telefono: +39 010 5636.3926
E-mail: annacesarini@gaslini.org

***Laura Diamanti**,* assistente amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3914
E-mail: lauradiamanti@gaslini.org

Giuseppina Fabbri, assistente amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3931
E-mail: giuseppinafabbri@gaslini.org

Roberta Fossati, coadiutore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3910
E-mail: robertafossati@gaslini.org

Ivana Lastrico, personale ausiliario

Vincenza Nalbone, coadiutore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3908
E-mail: vincenzanalbone@gaslini.org

Orietta Poggi, coadiutore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3929
E-mail: oriettapoggi@gaslini.org

Lavori per UO (attribuiti al primo autore, all'ultimo o al primo interno) in ordine decrescente di IF Grezzo

	Unità Operativa	N pubblicazioni 2019	IF Grezzo	IF Ministeriale
1	Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari (UOC)	40	186.518	140.894
2	Clinica Pediatrica e Reumatologia (UOC)	28	141.898	113.094
3	Ematologia (UOC)	21	128.829	77.384
4	Malattie Infettive (UOC)	10	103.161	52.888
5	Genetica Medica (UOC)	26	102.659	92.8
6	Neuropsichiatria Infantile (UOC)	19	101.656	80.14
7	Centro di Anestesiologia, terapia del dolore acuto e procedurale (UOC)	9	83.186	42.9
8	Laboratorio di Neurogenetica e neuroscienze (UOSD)	12	81.751	68.206
9	Nefrologia e Trapianto di rene (UOC)	13	81.074	81.564
10	Laboratorio Analisi (UOC)	17	75.366	64.8
11	Clinica Pediatrica ed Endocrinologia (UOC)	12	68.806	50.323
12	Neuroradiologia (UOC)	13	68.674	59.614
13	Laboratorio Cellule staminali post natali e terapie cellulari (UOC)	8	59.518	51.809
14	Terapie Sperimentali in Oncologia (UOSD)	11	58.696	48.856
15	Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale (UOC)	12	53.588	55.2
16	Centro malattie autoinfiammatorie e immunodeficienze (UOSD)	7	51.807	39.218
17	Centro Fibrosi Cistica (UOSD)	8	43.232	33.696
18	Centro di Neuro-oncologia (UOSD)	1	43.07	17.5
19	Centro di Trapianto di Midollo Osseo (UOSD)	10	37.297	29.6
20	Epidemiologia e Biostatistica (UOSID)	8	32.37	37.8
21	Biologia Molecolare (UOSD)	5	32.091	36.91
22	Neurochirurgia (UOC)	14	30.051	31.6
23	Centro Trials (UOSID)	5	27.047	23.699
24	Centro Malattie Rare (UOSD)	8	24.962	24.4
25	Pneumologia Pediatrica ed endoscopia respiratoria (UOC)	8	22.233	11.7
26	Centro di miologia traslazionale e sperimentale (UOSD)	4	21.237	16.4
27	Centro di medicina fetale e perinatale (UOC)	5	19.893	18.4

28	Centro di Emostasi e trombosi (UOSD)	3	18.932	7.197
29	Patologia Neonatale (UOC)	5	16.442	14.2
30	Chirurgia Pediatrica (UOC)	9	16.13	23.6
31	Diagnostica Ginecopatologica e patologia feto-perinatale (UOSD)	4	15.824	11.1
32	Centro di Dialisi (UOSD)	5	15.486	19.6
33	Radiologia (UOC)	8	14.37	16.8
34	Oncologia (UOC)	4	13.576	8.1
35	Gastroenterologia Pediatrica ed endoscopia digestiva (UOC)	4	13.072	7.6
36	Team Trasporto Neonatale (UOSD)	6	10.151	12.9
37	Genetica Umana (UOC)	2	9.285	8.4
38	Centro Allergologia (UOSD)	3	9.251	6
39	Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie (DPT)	2	9.144	6
40	Laboratorio di Genetica Molecolare (UOSD)	2	8.464	9.6
41	Team delle Vie Aeree (UOSD)	4	7.894	9
42	Anatomia Patologica (UOC)	1	6.155	3.6
43	Terapia Intensiva neonatale e pediatrica (UOC)	2	4.68	7.2
44	Pediatria d'urgenza e Pronto Soccorso (UOC)	3	4.529	4
45	Ortopedia (UOC)	3	3.937	5
46	Centro di Neuro-fisiologia (UOSD)	1	3.36	2.4
47	Otorinolaringoiatria (UOC)	1	2.721	4
48	Hospice (UOSD)	1	1.726	2
49	Dermatologia e Centro Angiomi (UOC)	1	0.967	0.5
50	Cardiologia (UOC)	1	0.943	1
51	Pronto Soccorso e OBI (UOSD)	1	0.832	0.8
52	Ostetricia e Ginecologia (UOC)	1	0.588	0.5
	TOTALE	**411**	**1989.129**	**1592.492**

N. di Pubblicazioni 2019: 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.

Primi 15 Autori di Lavori attribuiti al primo autore, all'ultimo o al primo interno Ordinati per Impact Factor Grezzo decrescente

	Autore	N. Pubblicaz. 2019	Impact Factor Grezzo JCR	Impact Factor Ministeriale
1	Striano Pasquale	27	118.088	94.102
2	Castagnola Elio	7	95.986	45.388
3	Disma Nicola	8	80.452	41.9
4	Nobili Lino	11	72.868	53.34
5	Dufour Carlo	9	67.982	38.756
6	Fiorillo Chiara	9	51.897	35.792
7	Ravelli Angelo	10	50.696	44.439
8	Severino Mariasavina	8	45.718	37.614
9	Gattorno Marco	6	45.645	35.618
10	Garrè Maria Luisa	1	43.07	17.5
11	Iacomino Michele	2	40.633	32.506
12	Maghnie Mohamad	4	40.62	24.123
13	Castellani Carlo	7	38.102	28.896
14	Pedemonte Nicoletta	7	33.679	31.2
15	Frassoni Francesco	2	32.36	23.009

Lavori con collaborazioni per autore in ordine decrescente di Impact Factor Ministeriale

	Ricercatore	N. Pubblicazioni 2019 con lavori collaborativi	IF grezzo	IF Ministeriale
1	Striano Pasquale	37	192.89	155.608
2	Zara Federico	19	123.966	96.608
3	Ruperto Nicolino	17	107.347	91.556
4	Ghiggeri Gian Marco	14	84.763	89.564
5	Martini Alberto	12	85.032	75.377
6	Ravelli Angelo	17	83.064	75.239
7	Castagnola Elio	15	116.483	71.888
8	Severino Mariasavina	18	77.595	71.414
9	Gattorno Marco	14	85.296	64.273
10	Dufour Carlo	17	100.188	60.956
11	Rossi Andrea	11	51.525	59.414
12	Nobili Lino	12	77.072	59.34
13	Petretto Andrea	12	57.445	58.4
14	Iacomino Michele	6	69.324	53.608
15	Capra Valeria	16	51.246	52.014
16	Pistorio Angela	13	39.468	52
17	Minetti Carlo	11	55.174	46.102
18	Ponzoni Mirco	8	51.666	45.656
19	Mancardi Maria Margherita	11	48.903	45.014
20	Fiorillo Chiara	11	58.424	43.792
21	Ceccherini Isabella	10	42.441	43.439
22	Disma Nicola	8	80.452	41.9
23	Morana Giovanni	11	32.808	41.2
24	Candiano Giovanni	7	34.246	38.8
25	Vari Maria Stella	6	43.771	38.604
26	Del Zotto Genny	8	44.646	37.8
27	Maghnie Mohamad	8	52.326	37.523
28	Pedemonte Nicoletta	8	37.969	37.2
29	Bosco Maria Carla	5	32.091	36.91
30	Calevo Maria Grazia	11	28.097	36.2
31	Garrè Maria Luisa	5	62.289	34.3
32	Garaventa Alberto	9	34.197	33.8
33	Pastorino Fabio	6	39.022	32.456
34	Di Rocco Maja	10	30.605	32.2
35	Mattioli Girolamo	12	21.881	30.6

36	Castellani Carlo	8	39.701	29.396
37	Consolaro Alessandro	7	24.202	29.2
38	Frassoni Francesco	3	34.846	29.009
39	Caci Emanuela	7	34.962	28.8
40	Cantoni Claudia	6	27.904	28.8
41	Eva Alessandra	5	24.143	28.8
42	Caorsi Roberta	8	38.726	28.055
43	Tortora Domenico	6	21.757	28
44	Haupt Riccardo	6	25.188	26.6
45	Bruno Claudio	8	29.027	26.4
46	Ramenghi Luca Antonio	9	24.755	26.4
47	Faraci Maura	8	33.994	26.2
48	Bagnasco Francesca	5	22.39	25.6
49	Verrina Enrico Eugenio	6	19.012	25.6
50	Parodi Stefano	5	19.821	25
51	Morandi Fabio	6	25.527	24.8
52	Volpi Stefano	5	33.098	24.655
53	Bodria Monica	2	27.191	24.364
54	Falco Michela	5	20.69	23.6
55	Cappelli Enrico	5	25.485	23.228
56	Lanino Edoardo	6	26.172	22.8
57	Bartolucci Martina	4	23.386	22.8
58	Cangelosi Davide	4	20.115	22.8
59	Varesio Luigi	4	17.981	22.8
60	Bottino Cristina	4	28.536	21.855
61	Regis Stefano	3	21.906	21.828
62	Carrea Alba Maria	1	25.455	20.364
63	Piaggio Giorgio	1	25.455	20.364
64	Bandettini Roberto	7	16.455	20.1
65	Grossi Alice	5	17.396	20
66	Paladini Dario	6	20.567	19.4
67	Micalizzi Concetta	6	30.815	19.1
68	Fulcheri Ezio	8	23.989	19.1
69	Bertelli Roberta	3	11.84	18
70	Ognibene Marzia	3	10.449	18
71	Silvestri Michela	10	28.919	17.7
72	Cangemi Giuliana	6	15.673	17.5
73	Davi' Sergio	2	16.972	17.439
74	Piatelli Gianluca	6	16.164	17
75	Pavanello Marco	8	14.516	17
76	Madia Francesca	5	25.394	16.9

77	Di Paolo Daniela	2	18.757	16.856
78	Perri Patrizia	2	18.757	16.856
79	Marimpietri Danilo	3	17.151	16.8
80	Segalerba Daniela	3	13.97	16.8
81	Caridi Gianluca	4	12.85	16.8
82	Pezzolo Annalisa	3	12.831	16.8
83	Morini Martina	3	12.659	16.8
84	Miano Maurizio	5	26.845	16.1
85	Donarini Gloria	4	17.459	16
86	Corrias Maria Valeria	4	15.665	16
87	Granata Claudio	8	15.128	15.8
88	Ferrera Loretta	3	14.315	15.6
89	Consales Alessandro	6	15.401	15.2
90	Picco Paolo Pietro	4	23.202	15.055
91	Bellini Carlo	8	11.499	14.9
92	Giancane Gabriella	3	10.672	14.8
93	Veneselli Edvige	4	14.053	14.4
94	Coviello Domenico	3	12.972	14.4
95	Di Iorgi Natascia	4	12.489	14.4
96	Erminio Giovanni	3	10.892	14
97	Mosconi Manuela	3	8.128	14
98	Fioredda Francesca	3	16.549	13.8
99	Lanza Tiziana	3	16.549	13.8
100	Pedemonte Marina	4	17.393	13.6
101	Barco Sebastiano	5	11.545	13.5
102	Magnano Gian Michele	4	6.454	13
103	Papa Riccardo	3	19.263	12.579
104	Parodi Alessandro	3	9.557	12.4
105	Pierri Filomena	4	14.983	12.2
106	Baldassari Simona	2	11.848	12
107	Napoli Flavia	3	10.763	12
108	Pesce Emanuela	2	10.73	12
109	Cama Armando	6	10.271	12
110	Antonini Francesca	2	10.254	12
111	Raffaghello Lizzia	2	8.965	12
112	Podestà Marina	2	8.194	12
113	Magnasco Alberto	2	7.709	12
114	Moscatelli Andrea	3	7.75	11
115	Buffelli Francesca	4	5.689	11
116	Brignole Chiara	1	10.856	10.856
117	Fruscione Floriana	2	13.523	10.8

118	De Marco Patrizia	4	12.196	10.8
119	Raggi Federica	2	9.942	10.8
120	Lavarello Chiara	2	8.881	10.8
121	Chiesa Sabrina	2	16.783	10.055
122	Sacco Oliviero	4	10.979	10
123	Biassoni Roberto	2	6.654	10
124	Damasio Maria Beatrice	3	5.78	10
125	Malattia Clara	3	15.052	9.6
126	Morsellino Vera	2	13.36	9.6
127	Filocamo Mirella	2	8.464	9.6
128	Giardino Stefano	3	14.768	9.4
129	Alongi Alessandra	2	7.782	9.2
130	Tosca Maria Angela	4	16.022	9
131	Cerone Roberto	3	12.184	9
132	Calvillo Michaela	2	10.412	9
133	Lanciotti Marina	2	10.412	9
134	Palmisani Elena	2	10.412	9
135	Terranova Maria Paola	2	10.412	9
136	Sabatini Federica	2	9.217	9
137	Derchi Maria Elena	3	8.088	9
138	Torre Michele	4	7.894	9
139	Divizia Maria Teresa	3	14.481	8.8
140	Arrigo Serena	4	12.103	8.8
141	Balagura Ganna	2	8.6	8.8
142	Conte Massimo	2	8.592	8.8
143	Mazzocco Katia	2	7.888	8
144	Madeo Annalisa	2	6.261	8
145	Tripodi Gino	2	5.413	8
146	Sementa Angela Rita	2	8.648	7.8
147	Bocciardi Renata	3	9.358	7.6
148	Corsolini Fabio	2	7.654	7.6
149	Saffioti Carolina	3	7.175	7.5
150	Minghetti Diego	2	5.374	7.2
151	Molinari Angelo C	3	18.932	7.197
152	Salpietro Vincenzo Damiano	2	13.572	6.8
153	Schena Francesca	2	10.066	6.6
154	Gandullia Paolo	3	8.282	6.4
155	Cresta Federico	3	8.376	6.3
156	Scelsi Silvia	2	9.144	6
157	Milanaccio Claudia	1	7.182	6
158	Rusmini Marta	2	6.777	6

159	Simonini Alessandro	3	6.535	6
160	Lualdi Susanna	2	6.199	6
161	Viaggi Silvia	1	6.162	6
162	Ronchetti Anna	2	6.05	6
163	Airoldi Irma	1	5.656	6
164	Principi Elisa	1	5.203	6
165	De Grandis Elisa	2	4.925	6
166	D'Alessandro Matteo	1	4.183	6
167	Degl'Innocenti Maria Ludovica	1	4.183	6
168	Panicucci Chiara	1	3.762	6
169	Santamaria Giuseppe	1	3.687	6
170	Trivelli Antonella	1	3.526	6
171	Buratti Silvia	1	2.798	6
172	Lampugnani Elisabetta	1	2.798	6
173	Pezzato Stefano	1	2.798	6
174	Bertamino Marta	1	2.673	6
175	Rosina Silvia	1	2.673	6
176	Schiappapietra Benedetta	1	2.673	6
177	Cardiello Valentina	1	2.496	6
178	Malova Mariya	1	2.496	6
179	Puliti Aldamaria	2	7.182	5.6
180	Casciaro Rosaria	2	6.729	5.3
181	Nozza Paolo	3	8.186	5.1
182	Allegri Anna Elsa Maria	2	4.873	5
183	Loy Anna	2	4.455	5
184	Boero Silvio	3	3.937	5
185	Avanzini Stefano	2	3.023	5
186	De Angelis Costanza	2	2.939	5
187	Muraca Monica	1	6.68	4.8
188	Carlini Barbara	1	6.162	4.8
189	Calvi Angela	1	5.13	4.8
190	Tappino Barbara	1	4.453	4.8
191	Manunza Francesca	2	3.471	4.5
192	Occella Corrado	2	3.471	4.5
193	Lanteri Paola	2	4.687	4.4
194	Manzitti Carla	2	3.72	4.1
195	Lerone Margherita	2	4.557	4
196	Bocca Paola	1	4.128	4
197	Girosi Donata	1	4.128	4
198	Tassano Elisa	3	4.086	4
199	Boeri Luca	1	3.648	4

200	Traggiai Cristina	1	3.648	4
201	Gallizia Annalisa	1	3.634	4
202	Notarnicola Sara	1	3.634	4
203	Tibaldi Jessica	1	3.634	4
204	Leoni Massimiliano	1	3.599	4
205	Pacetti Mattia	2	3.446	4
206	D'Agostino Roberto	1	2.721	4
207	Tarantino Vincenzo	1	2.721	4
208	La Masa Daniela	1	2.487	4
209	Sorrentino Stefania	1	2.43	4
210	Sciarretta Lucia	1	2.16	4
211	Mazzola Cinzia	1	2.092	4
212	Persano Giorgio	1	1.726	4
213	Piccotti Emanuela	2	5.036	3.8
214	Corcione Anna	1	6.162	3.6
215	Scuderi Francesca	1	4.674	3.6
216	Cassanello Michela	1	4.287	3.6
217	d'Annunzio Giuseppe	1	3.347	3.6
218	Penuela Leonardo Alett	2	6.746	3.5
219	Viglizzo Gianmaria	2	3.64	3.5
220	Trucco Federica	1	2.229	3.2
221	Tumolo Miriam	1	4.572	3
222	Penco Federica	1	4.104	3
223	Traverso Monica	2	4.102	3
224	Brisca Giacomo	1	3.158	3
225	Calcagno Annalisa	2	2.847	3
226	Ronchetto Patrizia	2	2.847	3
227	Signa Sara	1	2.673	3
228	Nasto Luigi Aurelio	2	2.103	3
229	Riganti Simone	2	2.103	3
230	Palmieri Antonella	4	3.402	2.8
231	Olcese Roberta	1	3.965	2
232	Ferretti Elisa	1	2.552	2
233	Raso Alessandro	1	2.484	2
234	Gastaldi Roberto	1	1.726	2
235	Manfredini Luca	1	1.726	2
236	Secci Francesca	1	1.723	2
237	Di Stadio Mauro	1	1.363	2
238	Bellini Tommaso	2	1.348	2
239	Cossu Irene	1	6.162	1.8
240	Stagnaro Nicola	2	2.046	1.5

241	Barabino Arrigo	1	2.991	1.2
242	Silvetti Simona	1	1.882	1.2
243	Grossi Serena Maria	1	1.654	1
244	Rizzo Francesca	1	1.458	1
245	Bondanza Sara	1	0.943	1
246	Marasini Maurizio Francesco	1	0.943	1
247	Santoro Francesco	1	0.943	1
248	Fiorio Patrizia	1	0.825	1
249	Marre-Brunenghi Giorgio	1	0.74	1
250	Martucciello Giuseppe	1	0.674	1
251	Bleidl Dario	1	0.967	0.5
252	Coccia Maria Cristina	1	0.967	0.5
253	Pastorino Daniela	1	0.588	0.5

Top Italian Scientists (TIS) della Via Academy

	RICERCATORE	AREA	H-INDEX	CITAZIONI
1	Biassoni Roberto	Biologia Molecolare	61	19166
2	Bosco Maria Carla	Lab. Biologia Molecolare	31	3017
3	Bottino Cristina	Immunologia	79	26089
4	Bruno Claudio	Malattire neuromuscolari	53	9251
5	Cama Armando	Neurochirurgia	41	5666
6	Cantoni Claudia	Immunologia	51	12772
7	Capra Valeria	Neurochirurgia	34	4994
8	Caridi Gianluca	Nefrologia	42	6484
9	Castagnola Elio	Malattie Infettive	50	10372
10	Castellani Carlo	Fibrosi Cistica	40	7342
11	Ceccherini Isabella	Genetica Medica	53	18356
12	Coviello Domenico	Genetica Umana	34	4010
13	De Marco Patrizia	Neurochirurgia	31	2727
14	Di Rocco Maja	Malattie Rare	46	7115
15	Dufour Carlo	Ematologia	42	7282
16	Eva Alessandra	Biologia Molecolare	37	6496
17	Falco Michela	Immunologia	49	9650
18	Gandolfo Carlo	Neuroradiologia	40	4938
19	Garaventa Alberto	Oncologia	45	8169
20	Garrè Maria Luisa	Neuro-Oncologia	36	4609
21	Gattorno Marco	Reumatologia	65	14720
22	Ghiggeri Gian Marco	Nefrologia	63	16758
23	Haupt Riccardo	Epidemiologia/Statistica	46	7234
24	Maghnie Mohamad	Endocrinologia	51	7961
25	Mattioli Girolamo	Chirurgia	34	4151
26	Minetti Carlo	Malattie Neuromuscolari	62	11624
27	Morandi Fabio	Lab. Cellule Stam Post Natali Terapie Cellulari	31	2479
28	Nobili Lino	Neuropsichiatria	55	8102
29	Paladini Dario	Diagnosi Prenatale	47	7431
30	Parodi Stefano	Epidemiologia/Statistica	34	4266
31	Pastorino Fabio	Oncologia	37	3659
32	Pistorio Angela	Epidemiologia/Statistica	70	15697
33	Podestà Marina	Terapie Cellulari/Ematologia	42	5869
34	Ponzoni Mirco	Lab. Terapie Sperimentali in Oncologia	47	6799
35	Raffaghello Lizzia	Oncologia/Immunologia	45	6935
36	Ramenghi Luca Antonio	Neonatologia	39	5163
37	Ravelli Angelo	Reumatologia	78	24935
38	Rossi Andrea	Neuroradiologia	44	6539
39	Ruperto Nicolino	Reumatologia	79	24562
40	Striano Pasquale	Malattie Neuromuscolari	62	14611

41	Tosca Mariangela	Pneumologia e Allergologia	33	4027
42	Verrina Enrico	Nefrologia	33	3245
43	Zara Federico	Malattie Neuromuscolari	59	14217
	TOTALE		**2051**	

La Via Academy ha individuato i “Top Italian Scientists” (TIS) sulla base di dell’H-index
Il Gaslini annovera ben 43 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

U.O.S.I.D. Epidemiologia e Biostatistica



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-sopravvivente"**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, Sabrina Zanardi

U.O.C. Centro Trial



Responsabile:
Dott. Nicolino Ruperto

Localizzazione:
Padiglione 3, terzo piano

Referente Qualità:
Dott. Nicolino Ruperto

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Di recente costituzione, l'unità Operativa Semplice Inter-Dipartimentale Centro Trial costituisce l'unità di supporto per lo sviluppo, la gestione, la conduzione di studi clinici per l'intero Istituto.

L'unità rappresenta il punto di incontro tra i promotori, siano essi di natura accademica o commerciale, e gli sperimentatori del nostro istituto. Il personale dell'Unità fornisce assistenza metodologica ed amministrativa per la conduzione di protocolli di ricerca, dalla fase I (prima valutazione della sicurezza e tollerabilità di un farmaco) alla fase IV (studi di sorveglianza post-vendita). L'unità mette a disposizione di ogni ricercatore dell'Istituto che lo richiederà la propria esperienza nel progettare, coordinare e condurre sperimentazioni cliniche, in ambito nazionale o internazionale, mono o multicentriche.

Attività di Ricerca

L'unità è a disposizione di tutti i ricercatori dell'Istituto nelle fasi di progettazione, coordinamento e conduzione di sperimentazioni cliniche mono o multicentriche, nazionali o internazionali con il coinvolgimento di coordinatori di progetti, data monitor, ecc.

L'unità assicura la propria assistenza sia nella fase preliminare di uno studio clinico (consulenza metodologica per stesura di protocolli scientifici, intermediazione contrattuale con partner commerciali, supporto tecnico e amministrativo), ma anche nel corso della sperimentazione (supporto nelle fasi di monitoraggio e verifica della qualità dei dati) e altresì nella fase finale di analisi e pubblicazione dei risultati.

Con l'ausilio di personale tecnico informatico specializzato l'Unità si occupa di semplificare e digitalizzare i processi di creazione, attivazione e conduzione di uno studio clinico, ad esempio attraverso la progettazione di schede raccolta dati elettroniche con raccolta dati via web.

L'Unità è poi sede del centro di coordinamento internazionale del Paediatric Rheumatology INternational Trials Organisation (PRINTO, www.printo.it), un network di ricerca internazionale no profit che in oltre 20 anni di attività ha coordinato studi clinici che hanno arruolato oltre 42.000 bambini con malattie reumatiche da circa 300 centri in 70 paesi in tutto il mondo.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

L'Unità è attivamente coinvolta nelle attività dell'Italian Network for Paediatric Clinical Trials (INCiPiT, www.incipit-ped.net) per il quale il Dott. Ruperto riveste il ruolo di Vice-Presidente.

INCiPiT, è un network composto da 22 Partners, tra cui i principali IRCCS e ospedali pediatrici italiani, i grandi dipartimenti di pediatria e i Network Nazionali e Internazionali che operano a diversi livelli nella ricerca pediatrica.

INCiPiT intende diventare il punto di riferimento nazionale per la sperimentazione clinica nella popolazione pediatrica. Obbiettivo di questa rete è dunque facilitare e implementare lo sviluppo dei farmaci appositamente disegnati per la popolazione pediatrica e favorire la sperimentazione clinica in campo pediatrico, sia di tipo profit che no profit, secondo elevati standard di qualità ed eticità e di partecipare allo sviluppo di Consorzi Europei e Progetti che perseguono le stesse finalità.

L'Unità ha inoltre contribuito dinamicamente nell'ambito di un grant dell'Innovative Medicine Initiative (IMI) a progetto C4C (conect4children, https://conect4children.org/), network collaborativo che include l'industria, i partner non industriali e l'Agenzia Europea per i Farmaci (EMA), che ha come obbiettivi la promozione e il coordinamento di studi clinici nella popolazione pediatrica.

Staff

Responsabile unità: Dott. Nicolino Ruperto

Personale UOSID centro trial

- Annalisa Iengo: Collaboratrice professionale

Personale PRINTO:

- Simona Anna Angioloni: Coadiutrice amministrativo
- Laura Carenini: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Roberto Cavanna: Collaboratore ricerca sanitaria
- Fabio De Marchi: Collaboratore libero professionale
- Lukasz Itert: Collaboratore libero professionale
- Marco Garrone: Collaboratore ricerca sanitaria
- Eugenia Mosci: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Chiara Pallotti: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Giulia Pascale: Collaboratrice libero professionale
- Elisa Patrone: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Ilaria Randazzo: Assistente amministrativa
- Mariangela Rinaldi: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Silvia Scala: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Luca Villa: Collaboratore professionale

Direzione Sanitaria

Saluto del Direttore Sanitario

Raccontare e presentare oggi, ancora del tutto coinvolti nella gestione dell'emergenza pandemica da coronavirus che tanto ha segnato la nostra società e le nostre vite in questi primi mesi del 2020, quanto si è fatto nel corso del 2019, valorizzarne gli aspetti di ricchezza e fecondità nelle realizzazioni compiute, richiede un inatteso sforzo di messa a fuoco e attualizzazione che va senz'altro sottolineato e non banalizzato.

Parliamo di ieri e sembra una vita fa, che nulla o poco c'entra con quanto abbiamo poi dovuto fare in questi mesi. E invece, la fatica di questa "messa a fuoco" e di questa "attualizzazione", altro non sono che l'essenza di quel necessario processo di "ritorno alla normalità" che ci è richiesto e che possiamo, anzi dobbiamo tradurre nel recupero e affermazione della nostra Identità di Servizio alle Persone e alla Società, nella continuità di Vision e Mission della nostra Istituzione e nella continuità stretta di Parole e Opere con la nostra Storia.

Perché parole come emergenza, stravolgimento dei valori, catastrofe, sgomento, che son ricorse più volte nella narrazione e nel vissuto di questi drammatici mesi, unite alla percezione del "nulla più sarà come prima" non devono farci perdere la coscienza della nostra identità e valore come Organizzazione.

Provando a raccontare per spunti l'anno appena trascorso, ecco allora che troviamo proprio nel 2019 – una vita fa – l'istituzione del Servizio di Bioetica Clinica del Gaslini. E di quanto grande sia il bisogno di un "contesto protetto" in cui poter dibattere in termini culturali ma anche di supporto e indirizzo alle decisioni cliniche a fronte di dilemmi etici quali il "trattare o non trattare" o il "quale priorità assegnare QUI ed ORA laddove le risorse non siano bastanti per soddisfare tutti i bisogni", ne è davvero piena la cronaca recente.

E sempre nel 2019, il Gaslini diviene partner attivo del progetto Asl3 "Ospivax", istituendo un Ambulatorio Vaccinale universale all'interno dell'Istituto, destinato a facilitare l'offerta vaccinale attiva ai pazienti/utenti e ai loro contatti e agli Operatori Sanitari: di nuovo una realizzazione di stretta attualità che nei prossimi mesi non potrà che essere potenziata secondo quanto richiesto dalla programmazione nazionale e regionale.

Ancora, è del 2019 l'avvio delle attività del DIAR materno infantile, con l'obiettivo di implementare i vantaggi offerti dall'organizzazione a rete per migliorare l'accesso alla cura, coordinare e meglio integrare la medicina territoriale e quella ospedaliera e condividere i percorsi evidence-based, tutti principi invocati in questi mesi di crisi pandemica come valori chiave per garantire una corretta risposta sanitaria.

Un ultimo spunto. È sempre del 2019 la presentazione delle linee d'indirizzo del Piano Strategico Gaslini 2019-2022.La logica organizzativa sottesa ai cosiddetti "Progetti di tendenza" che lo compongono, è basata – sia sul piano funzionale-organizzativo sia su quello strutturale – sulla previsione di estendere a tutto l'ospedale un'organizzazione per intensità di cura e complessità assistenziale nel rispetto della logica "lean": allo stesso modello concettuale si è rifatta l'organizzazione del COVID Hospital attuata in questi mesi.

Un filo rosso collega gli spunti qui tracciati. È la visione di un modello di funzionamento della nostra istituzione che vuole idealmente rendersi facilitatrice dell'incontro tra le esigenze dei bambini e delle loro famiglie – idealmente, di tutti i bambini – e la grande e indiscussa competenza dei professionisti – vero valore aggiunto del nostro Istituto – che per realizzarsi richiede un continuo operare sulla costruzione di una cultura comune dell'organizzazione, sulla messa a disposizione di nuovi strumenti concettuali e operativi, sulla rete e sulla sua visione e fruizione come sistema sanitario, sull'orientamento alla ricerca e all'innovazione, il tutto al servizio della CULTURA PROFESSIONALE e dei BISOGNI del cittadino.

Tanto fatto e tanto ancora da fare. Nella continuità, ma anche nella trasformazione. E, come già concludevo presentando l'Annual Report 2018, avremo bisogno del lavoro di TUTTI.

Raffaele Spiazzi





Direttore

Dr. Raffaele Spiazzi

Localizzazione

Padiglione 10 - P 04

Referente per la qualità

Dr.ssa Antonella Ciucci

Attività

La DIREZIONE SANITARIA svolge attività di guida strategica per i servizi sanitari, a fini tecnico-organizzativi, igienico-sanitari e medico-legali. L'attività di indirizzo e coordinamento, di supporto e verifica nei confronti dei responsabili dei servizi sanitari,si pone l'obiettivo dell'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;
- effettua valutazioni di adeguatezza delle RISORSE rispetto ai PIANI DI ATTIVITÀ previsti dalla pianificazione aziendale, collaborando 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, con particolare attenzione rivolta alla prevenzione e al controllo delle INFEZIONI OSPEDALIERE e alla gestione del RISCHIO CLINICO;

- opera perché sia assicurata, a supporto della Direzione Generale e in collaborazione con la Direzione Amministrativa, la predisposizione del PIANO DEGLI INTERVENTI EDILIZI E DELLE ATTREZZATURE;
- 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;
- promuove, attraverso il SERVIZIO DI BIOETICA CLINICA, la presa in carico delle istanze etiche derivanti dalla pratica clinica assistenziale e la costruzione di percorsi di formazione e sensibilizzazione culturale in materia etica;
- 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 dei Collegi di Direzione (deliberante e allargato)
- Membro del Consiglio di Amministrazione
- Membro del Comitato Tecnico Scientifico
- Membro del Comitato di Budget
- Membro Unità di Crisi per le Emergenze
- Coordinatore del Comitato per il Controllo Infezioni Ospedaliere
- Presidente Comitato Buon Uso del Sangue
- Presidente Comitato Buon Uso del Farmaco
- Presidente del Servizio di Bioetica Clinica

La Direzione Sanitaria si avvale del supporto di:

- Servizi Amministrativi di Direzione Sanitaria
- Servizio Sociale
- Servizio Socio-Sanitario
- Ufficio cartelle cliniche
- Servizio Controllo Infezioni Ospedaliere
- Centrale di Sterilizzazione
- Servizio Ambiente, Rifiuti e Sicurezza
- Ufficio Medico Competente
- Servizio di Farmacia
- Dipartimenti Assistenziali
- DIPS

Staff

Raffaele Spiazzi, Italo Borini, Maria Beatrice Chiozza, Antonella Ciucci, Antonio Grieco, Gianni Macrina, Laura Massone,Cristina Zai, Alessandra Traverso, Gian Paolo Falqui, Clara Filippelli, Stefano Panichi

Uffici di supporto Direzione Sanitaria Servizi Sociali e sanitari

Servizio Sociale

Localizzazione:
Padiglione 8

Attività di 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, 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.
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 eintegrazione 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 dellafamiglia nella vita del bambino con problemi di salute ed il ruolo terapeutico del coinvolgimento attivo dellafamiglia stessa attivando secondo le necessità assistenti sociali, educatori, mediatori culturali.

Staff

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

Servizio Socio-Sanitario

Localizzazione
Padiglione 10 P04, presso Direzione Sanitaria

Contatti

Il Servizio, attivo su tutte le Unità Operative, è aperto al pubblico:
dal lunedì al venerdì dalle ore 11.00 alle ore 13.00 con accesso libero, per il ricevimento dei genitori o familiari per le comunità di accoglienza;
su appuntamento per colloqui individuali su accesso spontaneo o inviate dalle Unità Operative.
Tel. 010 5636.2322 – Fax 0103761017

Attività

Le Assistenti Sanitarie che operano nel Servizio Socio-Sanitario si occupano di:

- interventi di educazione sanitaria rivolti ai pazienti e ai loro familiari;
- dichiarazioni di Nascita, compresa l'attuazione della procedura relativa al "Protocollo di Intesa Interistituzionale per la trasmissione della dichiarazione di nascita resa nei centri nascita presenti nel Comune di Genova al fine dell'attribuzione in tempo reale del Codice Fiscale al neonato e della conseguente scelta tempestiva del Pediatra";
- attivazione degli interventi necessari per garantire alla donna che lo richiede il "parto in anonimato";
- collaborazione con i Distretti Socio Sanitari e Asl territoriali di residenza dei pazienti per:
- attivazione dimissioni protette;
- fornitura di protesi, ortesi e ausili (carrozzine, collari, corsetti, ecc.);
- informazioni e aiuto ai genitori per la richiesta di Invalidità civile e esenzioni ticket;
- collaborazione con INPS Genova per l'invio della documentazione sanitaria sull'indennità tubercolare;
- collaborazione con Direzione Sanitaria e Servizio Sociale nel monitoraggio e segnalazioneall'autorità giudiziaria competente di minori a rischio.

Staff

Alice Castagnola, Lucia Centofanti, Daniela Pisani.

Centro Sportello Regionale Malattie Rare

Alisa
Sistema Sanitario Regione Liguria

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

Attività

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

Obiettivi

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

- supportare le famiglie accogliendone i bisogni, fornendo risposte adeguate, proponendo percorsi appropriati relativi alle Malattie Rare;
- offrire informazioni relative ai Centri specialistici regionali e nazionali per le singole Malattie Rare o gruppi di Malattie Rare;
- essere di riferimento del "Gruppo di Consultazione Regionale delle Associazioni di pazienti con MR ed altre Associazioni di pazienti presenti in Regione Liguria"
- collaborare 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.

INFORMAZIONI UTILI

- Piano Nazionale Malattie Rare (http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2153_allegato.pdf)
- LEA DPCM 12 gennaio 2017 (http://www.salute.gov.it/portale/esenzioni/dettaglioContenutiEsenzioni.jsplingua=italiano&id=4773&area=esenzioni&menu=vuoto)

- Elenco Malattie Rare (allegato 7 - DPCM 12 gennaio 2017) (http://www.trovanorme.salute.gov.it/norme/renderPdf.springseriegu=SG&datagu=18/03/2017&redaz=17A02015&artp=12&art=1&subart=1&subart1=10&vers=1&prog=001)

- Elenco Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria http://www.alisa.liguria.it/index.php?option=com_docman&task=doc_download&gid=2020&Itemid=130
- Quali sono i miei Diritti (http://www.iss.it/binary/pres/cont/I_Diritti_Esigibili_2015.1_IT.pdf)
- Esenzioni per Malattie Rare (http://www.salute.gov.it/portale/esenzioni/dettaglioContenutiEsenzioni.jsplingua=italiano&id=1015&area=esenzioni&menu=vuoto)
- A.Li.Sa. - Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria (http://www.alisa.liguria.it/)
- A.Li.Sa. – Area Sanitaria, Ufficio Biomedicina e patologie a bassa prevalenza (http://www.alisa.liguria.it/index.phpoption=com_content&view=article&id=665&Itemid=227)
- Malattie rare per regione - Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità (http://old.iss.it/cnmr/index.php?lang=1&anno=2018&tipo=78)

- **UOSD Centro Malattie Rare IGG**

- Coordinamento Aziendale della rete per la diagnosi e la cura delle Malattie Rare Policlinico San Martino

- (http://www.ospedalesanmartino.it/ospedale/dipartimenti/diagnostica-della-patologia-e-delle-cure-ad-alta-complessita-tecnologica/item/318-genetica-medica.html)

  -
    - Gruppo di Consultazione Regionale delle Associazioni di pazienti con MR (https://sites.google.com/view/gruppomalattierareliguria/home)
    - ORPHANET Italia (http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=IT)
    - UNIAMO (http://www.uniamo.org/)

- **EURORDIS (http://www.eurordis.org/it)**

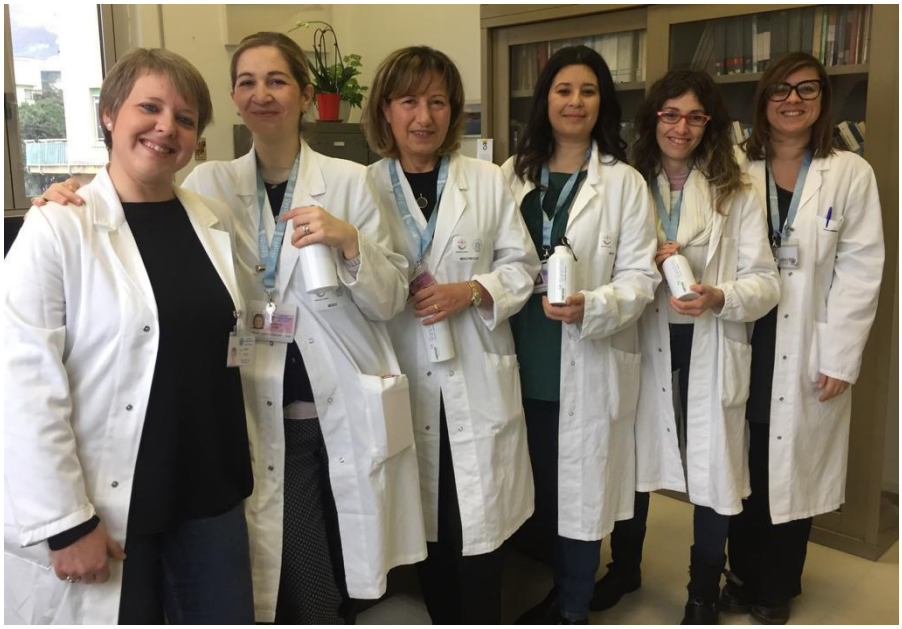
- GIORNATA DELLE MALATTIE RARE(http://www.rarediseaseday.org/)

Staff

Coordinatore infermieristico: CPSE Lorella Russo

Infermiere pediatrico: Chiara Arletti
Infermiere pediatrico: Maddalena Ferrando
Infermiere pediatrico: Stefania Ortelli

U.O.S.D. Psicologia



Dirigente Responsabile

Dott.ssa Cristina Venturino

Localizzazione

Padiglione 10, 6° piano

Referente Qualità

Dott.ssa Cristina Venturino

Attività Clinica

Il Servizio di psicologia attua interventi psicologici specialistici rivolti a bambini ed adolescenti in cura presso l'Istituto in regime di ricovero, day hospital e ambulatoriale. Gli interventi vengono effettuati sviluppando percorsi di diagnosi, cura e riabilitazione condivisi con le altre UU.OO. ospedaliere, nell'ottica di una presa in carico multidisciplinare dei pazienti secondo il modello della "Family centred care".

Particolare attenzione è dedicata ad aree quali la Neuropsichiatria Infantile, la Riabilitazione della Disabilità in età evolutiva, l'area dell'Emergenza (in particolare le situazioni di Maltrattamento ed Abuso), le Cure palliative, la Patologia neonatale.

Gli aspetti di pertinenza della psicologia che interessano trasversalmente le specialità pediatriche riguardano principalmente il rischio psicologico a seguito di patologia, l'ospedalizzazione, la cronicità, la gestione del dolore. Tali aspetti assumono particolare rilievo nelle patologie ad alto impatto emotivo quali quelle oncologiche, croniche, genetiche e rare che comportano, per la specificità della loro condizione, un rapporto con il Sistema Sanitario duraturo nel tempo e complesso nella gestione clinica.

Nell'area materno-infantile vengono effettuati interventi di assistenza psicologica e psicoterapia di sostegno per problematiche della gravidanza e del puerperio.

In ambito clinico vengono svolte le seguenti attività:

- Valutazione psicodiagnostica per specifiche problematiche o aree di disagio in età evolutiva.
- Valutazione neuropsicologica per definire il profilo di funzionamento delle singole funzioni nelle patologie neurologiche e nei pazienti sottoposti ad intervento neurochirurgico e neuro-onco-chirurgico.

- Impostazione di interventi riabilitativi in base al profilo di funzionamento, con descrizione di abilità cognitive compromesse e abilità preservate; definizione diagnosi funzionale e condivisione del piano educativo individualizzato.
- Interventi diagnostici, terapeutici e riabilitativi rivolti a bambini con patologie gravi e/o croniche in regime di ricovero, day hospital e ambulatoriale. L'attività di supporto psicologico è estesa anche ai famigliari, che rivestono un ruolo chiave nel favorire il recupero e/o un miglior adattamento alla malattia.
- Interventi diagnostici e terapeutici per problematiche psicologiche reattive alla condizione di malattia e nei disturbi da sintomi somatici, con/senza dolore predominante, legati a disagio e compromissione significativi nella vita quotidiana.
- Assistenza psicologica e psicoterapia di sostegno per vulnerabilità specifiche nel corso della gravidanza e del periodo perinatale.

Attività in ambito organizzativo

Partecipazione a progetti e percorsi aziendali inerenti la prevenzione e la gestione dello stress lavoro-correlato, il miglioramento del clima organizzativo, la promozione della salute, l'umanizzazione delle cure, la riduzione dell' impatto della traumatizzazione vicaria e del burn-out. Collaborazione con il DIPS per l'attivazione dello Sportello psicologico per il benessere lavorativo.

Attività formativa e didattica

Il Servizio di psicologia è sede formativa per tirocinanti e specializzandi in psicologia e psicoterapia per le Facoltà universitarie e Scuole Private riconosciute ai sensi dell'Art.3 del D.Lgs. n. 56/89.

Svolge attività di formazione rivolta al personale dell'Istituto. Mantiene un collegamento con le associazioni di volontariato, con una funzione di supervisione dei progetti educativi e di sostegno ai bambini ricoverati ed alle loro famiglie.

Attiività di ricerca

Partecipazione a trial clinici con definizione di profili cognitivi e neuropsicologici
Partecipazione a progetti di ricerca su supporti tecnologici e informatici a scopo riabilitativo.
Studio degli esiti neuropsicologici e psicologici a lungo termine nei pazienti sopravvissuti a tumore cerebrale infantile.
Studi sul trauma relazionale e ospedaliero.
Studio dei Disturbi da Sintomi Somatici all'interno del paradigma dell'Attaccamento.
Valutazione dell'efficacia delle attività di supporto presenti in ospedale (clown, musicisti, pettherapy, gioco).
Studi sulla riduzione dell'ansia e della paura in bambini e adolescenti sottoposti a procedure chirurgiche in collaborazione con l'Associazione " il Porto dei Piccoli".

Staff

Cristina Venturino - Elena Molinari - Ludovica Primavera - Lucia Sciarretta - Paola Cimellaro - Susanna Costa - Maria D'Apruzzo - Sonia Di Profio - Alice Parodi - Serena Rebora.

Dipartimento Infermieristico delle Professioni Sanitarie (DIPS)



Dirigente Responsabile
Silvia Scelsi
Email: silviascelsi@gaslini.org

Localizzazione
Padiglione 10 - 4^ piano
Telefono 010.56362229

Referente per la Qualità
Milvia Subbrero
Email: milviasubbrero@gaslini.org

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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.

In particolare si evidenzia l'attivazione dell'ambulatorio infermieristico, il servizio di consulenza infermieristica e lo sviluppo della Children and Family Centered Care

Realizzazione degli obiettivi Aziendali/Dipartimentali:

- Attivazione ambulatorio infermieristico per "Stoma Care"
- Attivazione della Struttura Residenziale di Cure Palliative Pediatriche
- Attivazione della Unità Disabilità gravi in età evolutiva
- progettazione e realizzazione di tutti gli interventi finalizzati allo sviluppo della cultura legata all'"umanizzazione delle cure"
- implementazione della Child and Family Centered Care
- 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
- 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

- progettazione e sviluppo del progetto “Mi prendo cura di me” sul benessere organizzativo
- 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, 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 Giorno.

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 infermieri di ricerca.

Dipartimento integrato di Scienze Pediatriche ed Emato-Oncologiche

Coordinatore: Dott. Gianmarco Ghiggeri

U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia



Dirigente Responsabile:
Prof. Angelo Ravelli
Localizzazione:
Degenza :Padiglione 1 – P03
Amulatori: Padiglione 20 - P02
Studi Medici: Padiglione 3 – P03

Coordinatore infermieristico
Degenza - Alessandra Zolesi

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- 2023). 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.

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

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.

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 Muscoloskeletal 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, Paolo Picco, Nicolino Ruperto, Silvia Rosina, Stefania Viola, Stefano Volpi, Alessandra Zolesi, Daniela Trucco, Alessandra Rebolino

U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia



Responsabile
Professor Mohamad Maghnie

Localizzazione
Padiglione 16 Piano Terra
Padiglione 16 Terzo Piano

Coordinatrice Infermieristica
Degenza: Teresa Mora f.f.
Day Hospital: Maura Mazzoni

Referenti Qualità
Day Hospital:
Dr. Roberto Gastaldi
Degenza:
Dr.ssa Cristina Schiaffino

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'attività assistenziale della sezione Endocrinologia della Clinica Pediatrica è rivolta alla diagnosi,cura e presa in carico di pazienti in età evolutiva affetti da patologie causate da alterazioni primitive e secondarie delle ghiandole endocrine. I pazienti dall'età neonatale a quella adolescenziale, sono seguiti ambulatorialmente, in ricovero ordinario e in ricovero diurno. Aree di eccellenza sono rappresentate dalla presa in carico multidisciplinare di pazienti affetti da Acondroplasia e da patologie geneticamente determinate della regione ipotalamo ipofisaria. Sono operativi inoltre il centro regionale di diagnosi e follow-up dell'Ipotiroidismo Congenito ed il Centro delle Malattie dell'Osso che si avvale della metodica DEXA per lo studio del metabolismo osseo.

Presso il Centro Regionale di Riferimento di Diabetologia sono seguiti da un team multidisciplinare pazienti affetti da diabete mellito tipo 1 (DM1), con diabete mellito tipo 2, diabete monogenico (MODY, Sindrome di Wolfram, diabete neonatale), pazienti con ipoglicemia da iperinsulinismo, con sindrome metabolica, con iperglicemia occasionale, con glicosuria renale e con dislipidemie. Il Centro segue parenti di primo grado dei pazienti con DM1, pazienti già sottoposti a trapianto d'organo e con varie forme di disglicemia, pazienti con diabete secondario a fibrosi cistica.

L'attività assistenziale della sezione Malattie Metaboliche-Screening Neonatali è rappresentata dalle patologie correlate agli errori congeniti del metabolismo intermedio (aminoacidopatie, acidosi organiche, difetti della beta ossidazione degli acidi grassi, malattie perossisomiali). Il range di età dei pazienti, seguiti in ricovero ordinario, diurno e in regime ambulatoriale up è compreso fra l'età neonatale e quella adulta. Vengono inoltre seguite pazienti in gravidanza affette da errori congeniti del metabolismo. Presso la sezione Screening Neonatali viene eseguito il programma di screening neonatale per la Regione Liguria che comprende la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica e lo screening neonatale esteso a più di 40 malattie metaboliche con copertura totale. Il Laboratorio è un punto di riferimento a livello nazionale anche per attività di formazione e di assicurazione di qualità.

La Sezione dedicata all' attività diagnostica biochimica e molecolare nell'ambito di malattie genetico-metaboliche rare, è specializzata 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).

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

L'attività di ricerca riguarda studi di correlazione genotipo-fenotipo in ampie casistiche e studi dei meccanismi molecolari alla base della patologia da accumulo lisosomiale.

Il personale medico delle sezioni Endocrinologia e Diabetologia e Malattie Metaboliche fornisce inoltre consulenze endocrinologiche ai pazienti ricoverati nelle Unità Operative dell'Istituto, valutazioni di "second opinion" per pazienti extraregione e cura in modo particolare l'attività educazionale dei pazienti e delle loro famiglie (figura dell'Infermiera Educatrice).

Attività di Ricerca

Geni Candidati Associati a Difetti di Sviluppo dell'Ipofisi

Diagnosi Ipopituitarismo: Caratterizzazione Biochimica-Immagine-Genetica

Displasia setto ottica e malattie della linea mediana associate ad endocrinopatie

Difetto di Crescita nelle Malattie Croniche

Diabete insipido Centrale

Osteoporosi e malattie associate: Caratterizzazione biochimica, densitometrica (DXA) e genetica

Displasie scheletriche Acondroplasia

Endocrinopatie secondarie a malattie onco-ematologiche

Disturbi dello sviluppo puberale e Ipogonadismo

Obesità genetica

Ritardo di crescita intrauterino e Sindrome di Silver-Russell

Influenza della terapia sostitutiva sul follow up auxologico e neuropsicologico di neonati affetti da ipotiroidismo congenito

Genetica dell'Ipotiroidismo Congenito

Prevenzione della Carenza Iodica in Età evolutiva

Presso il LabSIEM è attivo il Laboratorio di Diabetologia, che effettua diagnosi delle varie forme di diabete mellito monogenico (Maturity Onset Diabetes of the Young – MODY, Sindrome di Wolfram, diabete mellito neonatale), ipoglicemia da iperinsulinismo, glicosuria renale. Il Laboratorio svolge attività diagnostica anche per pazienti provenienti da altre strutture ospedaliere nonché di ricerca clinica sulle suddette patologie.

La sezione Malattie Metaboliche-Screening Neonatali è riferimento per il Kuvan Adult Maternal Paediatric European Registry-Kamper e per il Registro e network europeo per le malattie metaboliche con omocistinuria e difetti di metionina. Esegue messa a punto e validazione del test di seconda istanza (2nd tier test) applicato allo screening neonatale metabolico esteso Screening neonatale per il difetto di ADA SCID E-HOD

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 e "a Università di Napoli, Istituto Superiore di Sanità, Laboratorio di Genetica Istituto Auxologico Italiano Milano, Endocrinologia

Pediatrica Ospedale Regina Margherita di Torino, Endocrinologia Pediatrica Ospedale Bambino Gesù Roma, Unità Operativa Medicina Nucleare Ospedale Galliera Genova, Unità Operativa Endocrinologia IRCCS Ospedale San Martino – IST Genova, Centro Malattie Rare Roma, Division of Medical Genetics,University of Utah, USA, Agenas Roma. Mayo Clinic, BGL Lab, Rochester, MN,USA, Hôpital Trousseau, Paris, France; Great Ormond Street Hospital for Children

Staff

Mohamad Maghnie,Anna E. M. Allegri,Giuseppe D'Annunzio,Natascia Di Iorgi, Roberto Gastaldi,Nicola Minuto,Flavia Napoli,Maria Cristina Schiaffino,Annalisa Gallizia, Marta Marchi,Marco Crocco, Alice Parodi,Giuseppa Patti ,Teresa Mora, Katia Bonsignore, Evelina Bertocchi,Irene Cappai,Floriana Ferrari,Barbara Furia, Anna Buonora,Mariangela Gazzo, Raffaella Goggia,Filomena Iennaco, Daniela Mangano,Patrizia Ruboni,Emanuela Traina, Luisella Bombardieri,Sabrina Vanni,Maura Mazzoni,Maria Aulicino,Roberta Bondi, Roberta Callegari, Gloria Piras,Roberta Proverbio, Raffaella Taliercio,Clara Rebora,Adalgisa Santomaso, Monica Matarese, Michela Cassanello, Andrea Mascagni, Stefania Bertoni, Paola Vannini ,Olga Mazza, Alessandro Salina ,Concetta Aloi, Marina Stroppiano,Serena Grossi,Barbara Tappino,Federica Lanza,Fabio Corsolini,Raffaella Mazzotti,Catena Maurici,Paola Sacco,Viviana Sottile,Rosa Strano, Saveria Barcellona, Maria Savaia,Monica Graffione, Carla Lanteri

U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva



Dirigente Responsabile
Dr. Paolo Gandullia

Localizzazione
Degenza - Padiglione 16 – P 03

Coordinatore infermieristico
Cristina Quadrelli

Referente Qualità
Angela Calvi

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

- Malattie infiammatorie croniche intestinali (Malattia di Crohn e colite ulcerosa) [Area Eccellenza]
- Malattia celiaca (l'U.O.C. è Centro di riferimento regionale per la Celiachia)
- Insufficienza intestinale cronica benigna da diarree croniche intrattabili dell'infanzia, intestino corto, pseudo–ostruzioni intestinali croniche e riabilitazione intestinale post chirurgica [Area Eccellenza]
- Gestione del pre–trapianto intestinale
- Nutrizione clinica (enterale e parenterale in degenza e domiciliare) [Area Eccellenza]
- Disordini motilistici intestinali
- Intolleranza ai carboidrati
- Patologia gastrointestinale da allergia alimentare (proctocolite allergica, gastro-enteropatia eosinofila, esofagite eosinofila)
- Malattia peptica
- Infezione da H.Pylori
- Epatologia malformativa ed autoimmune
- Gestione del pre e post–trapianto epatico
- Patologia pancreatica
- Endoscopia digestiva diagnostica ed operativa in pronta disponibilità 24h: gastroscopia e pancolonscopia con ileoscopia retrograda, dilatazione di stenosi esofagee e coliche, applicazione di stent su stenosi, polipectomia, tamponamento di emorragie digestive (terapia iniettiva, clip metalliche, argon–plasma, endo-clot), rimozione di corpi estranei, legatura e sclerosi di varici esofagee, demolizione di web duodenali o duplicazioni esofagee, applicazione di gastrostomie e digiunostomie per via endoscopica (PEG, J-PEG), enteroscopia con pallone (area eccellenza), posizionamento endoscopico di videocapsula del tenue e del colon
- Gestione della nutrizione clinica del paziente con disabilità complessa (attività multidisciplinare)
- Disturbi gastro-intestinali funzionali (stipsi, dolori addominali funzionali, ruminazione, coliche, rigurgito, emicrania addominale, s. intestino irritabile, s. del vomito ciclico)

- Sanguinamento gastrointestinale occulto
- Poliposi genetiche
- La diagnostica specialistica comprende
- pHmetria/impedenzometria esofago–gastrica;
- breath test all'H2 per l'intolleranza ai carboidrati;
- test di funzionalità intestinale ai due zuccheri;
- genetica della TioPurinMetilTransferasi e metaboliti tiopurine;
- dosaggio anticorpi e livelli ematici dei biosimilari
- dosaggio ciclosporinemia
- diagnostica per immagini (tradizionale, ecografia, TC, Risonanza Magnetica effettuata dall'U.O.C. Radiologia dell'Istituto);
- scintigrafia (effettuata da Medicine Nucleari area metropolitana di Genova);
- enteroscopia con videocapsula
- biopsia epatica percutanea eco-guidata (in collaborazione con UOC Radiologia dell'Istituto);
- endoscopia digestiva (vedi sopra);
- colangio–pancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) diagnostica (in convenzione con l'U.O.C Gastroenterologia dell'adulto Ospedale Galliera-Genova);
- manometria antro-duodenale ed esofagea

Gli interventi terapeutici riguardano

- la terapia medica mirata (con particolare riferimento alla terapia biologica o con talidomide nelle M.I.C.I.)
- la nutrizione clinica artificiale (enterale e parenterale in degenza e domiciliare)
- la terapia endoscopica intervenzionale: vedi sopra [area eccellenza]
- la colangio–pancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) terapeutica (vedi sopra)
- la terapia chirurgica digestiva effettuata dalla U.O.C. di Chirurgia pediatrica dell'Istituto
- colloquio informativo e consegna di terapia dietetica ai celiaci neo diagnosticati

Attività di Ricerca

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

- Nutrizione clinica (enterale e parenterale): partecipazione a registri nazionali e internazionali, sperimentazione di nuove formulazioni di nutrienti e di terapie farmacologiche (teduglutide).
- Le malattie infiammatorie croniche intestinali: epidemiologia, storia naturale, diagnostica (con particolare riferimento alle forme genetiche ad insorgenza precoce), nuovi farmaci, ottimizzazione terapia con tiopurine, biologici, studi mullticentrici,
- Stenosi esofagee: follow–up a lungo termine dopo dilatazione endoscopica
- Genetica dei disturbi gastro-intestinali funzionali
- Celiachia: studio delle condizioni predisponenti, qualità di vita
- Elettraceutica: trattamento con elettricità delle patologie digestive
- Attivita formativa per studenti del Corso di laurea e specializzandi della Specialità

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
IRCCS Burlo Garofalo, Trieste
Centro Trapianti Ospedale di Bergamo
Chirurgia Pediatrica Ospedali Civili di Brescia
S.C. Gastroenterologia Ospedali Galliera, Genova
Cattedra Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva Università di Genova
Hôpital Des Enfants Malades Necker Parigi
Chirurgia digestiva, Sant'Orsola Malpighi
Endoscopia Digestiva , Ospedale San Remo

Staff

Paolo Gandullia, Angela Calvi, Serena Arrigo, Andrea Chiaro, Annalisa Madeo, Cristina Quadrelli, Daniela Trucco, Lorella Santato

U.O.C. Pediatria d'Urgenza e Pronto Soccorso



Dirigente Responsabile
Dr. Salvatore Renna

Localizzazione
Padiglione DEA - 1° piano

Coordinatore infermieristico
Fulvia Esibiti (Pediatria d'Urgenza Pediatrica)
Marta Costa (Pronto Soccorso)

Referente Qualità
Barbara Tubino
Fulvia Esibiti (Pediatria d'Urgenza Pediatrica)
Marta Costa (Pronto Soccorso)

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
- Attività:
  - Contrasto al Maltrattamento ed Abuso attraverso l'attivazione di un gruppo multidisciplinare "Casa sull'Albero"
  - Prevenzione degli Incidenti
  - Tossicologia Clinica
  - Farmacovigilanza
  - Dolore e Sedoanalgesia in PS
- Collaborazione al Registro italiano trombosi in età pediatrica
- Collaborazione all'attività clinica/scientifica del Centro Stroke Istituto Giannina Gaslini - Genova
- 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, e Medici del Corso Regionale 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
- Progetto FAMI - IN DIVENIRE. SAPER ESSERE PER SAPER FARE – Promosso dal Ministero dell'Interno con Fondi UE con l'obiettivo di sostenere tutti gli aspetti di fragilità per minori richiedenti asilo e rifugiati sul territorio, adulti richiedenti asilo e rifugiati in situazioni di vulnerabilità e/o che presentano problemi psichiatrici.
- DATIS (sistema di rilevazione dati epidemiologici su incidenti stradali). Studio multicentrico in collaborazione con l'ISS e Ministero Salute- Nazionale
- SINIACA IBD - EU: 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 IBD 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"

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Italian Multicenter Study Group for Drug and Vaccine Safety in Children, finanziato dall'AIFA
- Gruppo lavoro Multidisciplinare per il contrasto al Maltrattamento ed Abuso – Progetto Protezione Infanzia (Dip. Salute e Servizi Sociali Regione Liguria, Direzione Politiche Sociali Comune Genova, Dip. Emergenza Metropolitani, 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)
- Progetto FAMI - IN DIVENIRE. SAPER ESSERE PER SAPER FARE – Progetto Ministeriale con fondi UE in collaborazione con ASL1, ASL4, ASL3, Ospedale Galliera
- 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 Gaslini –GE come Capofila responsabile del Progetto
- Collaborazione Nazionale con Centri di Neurologia, Cardiologia, Genetica in ambito pediatrico sotto l'egida della Società di Neurologia Pediatrica (SIMP) su "Epilessia e sindrome di Brugada e altre aritmie"
- Sviluppo di programma di stewardship antibiotica attraverso l'implementazione di clinical pathways. Collaborazione con Serv. Mal. Inf. Ped. e PS, OUC Cl. Ped. Padova
- Ospedale di Toronto - Patient Family Center Care

Staff

Salvatore Renna, Giacomo Brisca, 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
Dr Carlo Dufour

Localizzazione
Padiglione 12 – P 02

Coordinatore Infermieristico
Sonia Bianchi

Referente per la Qualità
Michaela Calvilllo

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Offriamo diagnosi e terapia delle malattie ematologiche, neoplastiche e non neoplastiche, dell'età pediatrica. Nello specifico:
  - leucemie acute e croniche dell' infanzia.
  - Aplasie genetiche e non genetiche, sia selettive sia globali (Anemia di Fanconi, Discheratosi Congenita, Aplasia acquisita idiopatica, Trombocitopenia congenita amegacariocitica)
  - Citopenie immunologiche
  - Mielodisplasie
  - Neutropenie genetiche ed acquisite
  - Citopenie immunologiche
  - Istiocitosi emofagocitiche primitive e secondarie
  - Anemie acquisite e congenite
  - Emoglobinopatie
- Svolgiamo ricerca clinica-traslazionale cioè quella che trasferisce l'informazione scientifica dalla biologia pura all'applicazione pratica sul malato. Effettuiamo tale attività soprattutto nel campo delle e delle leucemie e delle insufficienze midollari dell'infanzia per le quali operiamo come Centro di Riferimento Nazionale .
- Sperimentiamo nuovi protocolli e nuovi farmaci contro la leucemia e le insufficienze midollari. Siamo nel ristretto novero dei centri mondiali che l'industria farmaceutica ed i Consorzi internazionali di studi clinici hanno identificato per effettuare la sperimentazione di molecole antileucemiche e contro le insufficienze midollari in pediatria. Sono in corso nella UOC oltre 20 studi clinici sperimentali.
- 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 150 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 difeti 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 Neutropnia International Registry (SCNIR).
- Fanconi Anemia Gene Therapy International Working Group.
- University of Dusseldorf.
- University of Achen.
- Gruppo Europeo per il Trapianto di Midollo Osseo (EBMT).
- Società Europea di Ematologia (EHA).

Nazionali

- AORN Pausilipon, Napoli.
- Associazione Italina Emato-Oncologia Pediatrica (Aieop).
- Laboratorio di Mutagenesi, IST, Genova.
- Genetica Medica. IRCSS Burlo Garofolo di Trieste

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, Viviana Vallega, Marina Lanciotti, Francesca Scuderi, Luisa Belli, Daniela Di Martino, Tiziana Lanza, Paola Terranova, Chiara Pennati

U.O.C. Oncologia



Dirigente Responsabile
Dr. Alberto Garaventa

Localizzazione
Padiglione 12 – P 02 - Degenze
Padiglione 3 – P 02 - Day Hospital

Coordinatore Infermieristico
Sig.ra Sonia Bianchi

Referente per la Qualità
Dr. 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 seguiti presso il nostro Centro circa 90 nuovi bambini e adolescenti affetti da tumori solidi, linfomi e istiocitosi. Nello specifico le patologie trattate sono:

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

Negli anni si è sviluppata una particolare esperienza nei trattamenti sperimentali per pazienti recidivati o resistenti al trattamento di prima linea e nel trapianto di cellule staminali emopoietiche autologhe.

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 e ricercatori medici e biologi. Tutto ciò avviene 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, assistente sociale, insegnanti di scuola materna, primaria e secondaria, educatori, intrattenitori e 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 e 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 350 almeno già divenuti adulti. Aree di recente sviluppo sono lo studio

delle sindromi predisponenti a cancro dell'età pediatrica e la cura delle sindromi linfoproliferative dopo trapianto d'organo.

Le aree di eccellenza sono:

- Diagnosi e terapia del neuroblastoma
- Sperimentazione di nuovi farmaci e terapie ad alte dosi
- Diagnosi e cura del bambino nei primi mesi di vita
- 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 Terapie Sperimentali in Oncologia, 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 nello sviluppo di nuovi farmaci o strategie terapeutiche per i tumori solidi del bambino.

Principali collaborazioni nazionali e internazionali

L' Unità di Oncologia fa parte della rete dei centri di riferimento europei (ERN) e collabora attivamente con:

- ITCC: 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 1979 l'Unità Operativa di Oncologia dell'Istituto Gaslini si è posta come Centro di riferimento in Italia per il trattamento del Neuroblastoma sviluppando programmi terapeutici e di ricerca clinica e biologica per questa malattia.
- Chirurgia ortopedica oncologica e ricostruttiva, Università di Pisa.
- Dipartimento di Ematologia e Oncologia Pediatrica Ospedale Pausilipon – Napoli
- Laboratorio Fondazione Neuroblastoma
- UO Medicina Nucleare dell'Ospedale Galliera di Genova:centro di diagnostica e terapia.
- UO Radioterapia pediatrica, USMI, Genova

Staff

Loredana Amoroso, Massimo Conte, Alberto Garaventa, Carla Manzitti, Marilina Nantron, Stefania Sorrentino, Monica Canepa (psicologa).

La struttura include:

Reparto di Oncologia - Coordinatore Infermieristico Sig.ra Sonia Bianchi

Situato nel Padiglione 12, secondo piano.

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

Reparto di Day Hospital - Coordinatore Infermieristico Sig.ra Paola Corradi

Situato nel Padiglione 3, secondo piano.E'una struttura dotata di 10 posti letto e di 5 sale mediche condivise dalle strutture di Oncologia, Trapianto Cellule Staminali Emopoietiche, Ematologia, Coagulazione e Ambulatorio dei pazienti fuori terapia.

U.O.C. Malattie Infettive



Dirigente Responsabile
Elio Castagnola

Localizzazione:

Padiglione 1 – P 01 piano strada

Coordinatore infermieristico:

Gabriella Nulchis

Referente Qualità:

Elisabetta Bondi

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Gestione delle Malattie Infettive Pediatriche sia in degenza specialistica, sia come consulenza in tutti i reparti dell'Istituto. Questa attività include anche il controllo dell'uso prudente degli antibiotici (Antimicrobial Stewardship). L'attività risulta particolarmente importante nei seguenti campi: malattie emato-oncologiche, fibrosi cistica, terapia intensiva neonatale e pediatrica, chirigie (generale e specialistiche)

Ambulatorio per le Infezioni in Gravidanza

Attività di controllo delle Infezioni Correlate all'Assistenza nell'ambito della collaborazione con il Comitato Infezioni Ospedaliere, contribuendo alla bassa incidenza di infezioni da patogeni resistenti

Predisposizione di report consuntivi trimestrali sull'andamento degli isolamenti di patogeni isolati nelle diverse Unità Operative dell'Istituto.

Predisposizione di consuntivi annuali sull'andamento delle infezioni invasive (batteriemie e meningiti) da patogeni resistenti agli antibiotici in collaborazione con il Centro Controllo Direzionale – Ufficio Qualità

Attività di Ricerca

Infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

Infezioni in terapia Intensiva pediatrica e nel neonato pretermine e/o di basso peso

Infezioni nel paziente con fibrosi cistica

Medicina di precisione (= utilizzo dei parametri farmacologici/farmacocinetici) nella terapia delle infezioni invasive in età pediatrica

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Umbrella group: gruppo internazionale di studio delle infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

PiCNICC: gruppo internazionale di studio delle infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

ECIL: gruppo europeo di studio delle infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

ESCMID – Fungal Group: Gruppo di studio delle micosi della European Society of Clinical Microbiology and Infectious Diseases

ESCMID: gruppo di studio per le infezioni in pediatria della European Society of Clinical Microbiology and Infectious Diseases

PNF: gruppo statunitense per lo studio delle micosi in pediatria

Pediatric Fungal Network: gruppo europeo per lo studio delle micosi in pediatria

SIMIT: Società Italiana di Malattie Infettive e Tropicali

AIEOP: gruppo italiano di studio delle infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

Staff

Elio Castagnola, Giuseppe Losurdo, Emilio Cristina, Anna Loy, Elisabetta Bondi, Cristina Moroni, Gabriella Nulchis, Anna Bazzani, , Maria Buccolieri, Donatella Finocchi, Monica Ferraris, Alessio Mesini, Alma Gandini, Maria Rosaria Gentile, Marina Icardi, Laura Angela Quattrocchi, Federica Romagna, Monica Sale, Paola Spallarossa, Marina Tonietto, Marina Griggi,, Manuela Rescali. Paola Scampini, Maria Prorocic, Antonio Tedeschi

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 equilibrazione 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 Nederlands, per l'epidemiologia dell'insufficienza renale terminale

Staff

Gian Marco Ghiggeri, Giancarlo Barbano, Alberto Canepa, Maria Ludovica Degl'Innocenti, Alberto Magnasco, Giorgio Piaggio, Antonella Trivelli, Enrico Verrina, 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

Marta Costa

Referente Qualità

Barbara Tubino
Marta Costa

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 pediatrRic emeRgency dEpartments - a PIPER multicenter retrospective study"
- Progetto CCM SINIACA- European IDB (sistema di rilevazione dati epidemiologici inerenti gli incidenti domestici).
- Progetto FAMI 2 - Promosso dal Ministero dell'Interno con Fondi UE con l'obiettivo di sostenere tutti gli aspetti di fragilità per minori richiedenti asilo e rifugiati sul territorio, adulti richiedenti asilo e rifugiati in situazioni di vulnerabilità e/o che presentano problemi psichiatrici.
- 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 Cardiologa Osp. S. Martino Genova e Medicina Legale Univ. La Sapienza – Roma su "Epilessia e sindrome di Brugada"
  - Progetto FAMI 2 – Progetto Ministeriale con fondi UE in collaborazione con ASL1, ASL4, ASL3, Ospedale Galliera
  - Collaborazione con SIP – FIMP – Telefono Azzurro nell'ambito di un Progetto Nazionale per la prevenzione del Maltrattamento Abusi del Minore

- Collaborazione con Terres des Hommes (TDH) – Centro Bambi (TO) – Centro Gaia (FI) e Centri per il Contrasto al Maltrattamento di Minore di Bari, Padova e Milano su campagna prevenzione Shaken Baby Syndrome (SBS).

Staff

Emanuela Piccotti, Giacomo Brisca, 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. 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

Testo del contenuto in carattere calibri 11

Da 500 a 2500 caratteri compresi gli spazi

Dialisi extracorporea (ED)

L'attività di ED viene svolta per pazienti affetti da:

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

1) ambulatoriale con sedute pluri-settimanali (dal lunedì al sabato)

2) di ricovero, resosi necessario per:

a) diagnosi e cura di complicanze dell'ED o della nefropatia di base o eventuali co-morbidità

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

I trattamenti di ED che sono disponibili nel Servizio per i pazienti cronici sono:

- emodialisi in bicarbonato
- emodiafiltrazione
- emodiafiltrazione "on-line"

La politica della UOSD Dialisi è di utilizzare per tutti i pazienti filtri da ED con membrane caratterizzate da elevata biocompatibilità. Questa scelta è motivata da ragioni di sicurezza e qualità: i dati della letteratura e l'esperienza internazionale dimostrano che questa soluzione garantisce maggiore efficacia di trattamento, migliore tolleranza alla seduta di dialisi, minore incidenza di complicanze dialitiche, migliore depurazione e maggior benessere generale del paziente.

Questi pazienti vengono trattati nella sala del Servizio di Emodialisi dove l'attività settimanale viene programmata su uno o due turni giornalieri dal lunedì al sabato a seconda del numero di pazienti in trattamento nella settimana e cercando di venire incontro alle esigenze del paziente e della sua famiglia ove

ciò sia compatibile con il trattamento di eventuali casi urgenti e con l'organizzazione dell'attività del personale infermieristico del Servizio.

II) Insufficienza renale acuta (IRA)

I pazienti con IRA vengono trattati nelle seguenti sedi:

1) Sezione di Emodialisi

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

Trattamenti sostitutivi extra-corporei disponibili:

1) ultrafiltrazione isolata

2) emofiltrazione

3) emodialisi con bicarbonato

4) emodiafiltrazione

5) emodiafiltrazione "on-line"

Questi trattamenti possono essere erogati con regime intermittente (sedute di ED di durata variabile in base alle esigenze cliniche e depurative del paziente) o con regime continuo (terapia sostitutiva renale continua; CRRT) mediante utilizzo di apparecchiature dedicate in dotazione a UOSD di Dialisi e UOC Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica. La CRRT viene condotta anche in pazienti in trattamento con ECMO (ExtraCorporeal Membrane Oxygenation). In collaborazione con l'UOC Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica viene eseguito il trattamento depurativo con filtri ad alta permeabilità di pazienti con shock settico, disfunzione multiorgano, intossicazioni.

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

Organizzazione logistica del servizio.

Il Servizio di Emodialisi dispone di:

- una Sala Dialisi con 6 postazioni con letti-bilancia e testate multi-funzione;
- una sala controllo;
- uno spogliatoio per i pazienti;
- una sala che ospita l'impianto di osmosi inversa;
- una sala archivio cartelle con due personal computers collegati alla rete dell'Istituto;
- un magazzino per i materiali d'uso;
- un corridoio di accesso;
- un secondo magazzino che ospita anche materiali per la dialisi peritoneale.

Apparecchiature disponibili

Il servizio dispone della dotazione di attrezzature comuni ai reparti degenziali.

Costituiscono dotazione specifica in relazione alla tipologia di attività svolta:

-8 monitors per la dialisi extracorporea intermittente

-2 monitors per l'esecuzione di trattamenti sostitutivi continui.

I monitors per ED intermittente standard vengono riforniti dell'acqua deionizzata e purificata di cui hanno bisogno per la preparazione del bagno di dialisi da un sistema di osmosi inversa collocato in una sala del Servizio che è stato completamente rinnovato secondo le linee guida della Società Italiana di Nefrologia. Per l'uso in altri reparti sono stati predisposti appositi attacchi per l'erogazione dell'acqua ad un sistema di deionizzazione portatile.

L'apparecchio per i trattamenti sostitutivi continui utilizza soluzioni dedicate fornite in sacche sterili e può venire impiegato in qualsiasi reparto, essendo del tutto autosufficiente.

In sala dialisi è disponibile un monitor cardio-respiratorio ed un carrello attrezzato per le emergenze è condiviso con la contigua sezione di degenza dell'U.O.C. di Nefrologia e Dialisi.

Dialisi peritoneale (DP)

I pazienti le cui caratteristiche cliniche sono indicate al paragrafo precedente possono essere trattati anche con DP in costanza di ricovero per insufficienza renale sia acuta che cronica.

Il trattamento è effettuato di norma presso l'UOC Nefrologia, ma può avere luogo anche presso altre UO per pazienti critici che non possono essere trasferiti.

Presso UOSD Dialisi e UOC Nefrologia è attivo anche un **programma di DP domiciliare** nei confronti di pazienti residenti sia in Liguria che in altre regioni Italiane. Il programma prevede l'addestramento dei Genitori del paziente all'esecuzione della DP (sia manuale che automatizzata, utilizzando un dispensatore automatico di dialisi) 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 (in osservanza ai dispositivi della Legge sulla Dialisi Domiciliare).

Per i pazienti in trattamento con dialisi peritoneale automatizzata domiciliare è attivo un servizio di tele-assistenza che prevede la possibilità di valutare i parametri del trattamento dialitico e modificare la prescrizione dialitica in base alle esigenze cliniche del paziente da remoto.

Attività di Ricerca

Testo del contenuto in carattere calibri 11

Da 150 a 1600 caratteri compresi gli spazi

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, gruppi di studio di società scientifiche e centri di nefrologia pediatrica nazionali ed internazionali, su:

- Risultati della terapia dialitica e del trapianto renale in bambini che hanno iniziato il trattamento in età neonatale.
- Tecniche di depurazione extra-corporea in pazienti pediatrici con sindromi iper-infiammatorie.
- Ottimizzazione del trattamento con dialisi peritoneale, in particolare nei bambini nei primi due anni di vita, e della gestione delle complicanze correlate al trattamento dialitico.
- Terapia di malattie renali congenite e/o ereditarie che portano all'insufficienza renale terminale (CAKUT: malformazioni congenite dei reni e delle vie urinarie).
- Impiego di cinacalcet nel trattamento dell'iperparatiroidismo secondario nei pazienti pediatrici in dialisi cronica.
- Identificazione di markers precoci di fibrosi peritoneale mediante analisi proteomica in bambini in dialisi peritoneale. Studi Proteomici e Metabolomici in esosomi isolati da effluenti peritoneali di bambini uremici ed analisi immunologica degli elementi cellulari presenti in tali effluenti.
- Studio degli esosomi sull'effluente peritoneale.
- Alterazioni istologiche della membrana peritoneale in corso di dialisi peritoneale cronica (partecipazione al "International Pediatric Peritoneal Biopsy Study").
- Terapia sostitutiva renale nei pazienti pediatrici con grave disabilità neurologica.
- Impiego dell'emodiafiltrazione in pazienti pediatrici in insufficienza renale terminale.

- Confronto dei risultati della dialisi extracorporea e della dialisi peritoneale in bambini giunti all'insufficienza renale terminale nei primi 2 anni di vita (casistica nazionale ed europea).
- Studio sull'incidenza e il decorso clinico della pancreatite nei pazienti pediatrici in trattamento con dialisi peritoneale cronica. 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.
- Studio sulle conseguenze della perdita del trapianto in pazienti pediatrici la cui malattia renale comporta un alto rischio di ricorrenza sul rene trapiantato. In collaborazione con l'European Pediatric Dialysis and Transplantation Registry (ESPN/ERA-EDTA Registry).
- 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.
- Studio sul trattamento dei bambini con sindrome nefrosica congenita geneticamente determinata.
- Studio sul trattamento sostitutivo renale in bambini con grave disabilità neurologiche.
- Survey nazionale su "Ormone della crescita e malattia renale cronica: correlazioni cliniche e approccio terapeutico" condotta presso i Centri di Nefrologia ed Endocrinologia Pediatrica Italiani.
- Progetto su: "Wearable technology as a way to improve pediatric peritoneal dialysis at home".
- Studio sui risultati della terapia dialitica cronica intrapresa dopo fallimento di un trapianto renale, condotto in collaborazione con il Registro Italiano di Dialisi Cronica in Età Pediatrica.
- Studio sui risultati del trattamento dialitico cronico e l'accesso al trapianto renale da donatore deceduto e da donatore vivente nei pazienti pediatrici di genitore/i straniero/i.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Testo del contenuto in carattere calibri 11

Da 200 a 1200 caratteri compresi gli spazi

- European Society for Paediatric Nephrology/European Renal Association-European Dialysis and Transplantation Association Registry – ESPN/ERA-EDTA Registry (Registro Pediatrico Europeo di terapia sostitutiva renale).
- Dialysis Working Group of the European Society for Pediatric Nephrology (ESPN).
- Registro Italiano di Dialisi Cronica Pediatrica (RIDP) (coordinamento nazionale).
- Division of Pediatric Nephrology, Center for Pediatrics and Adolescent Medicine, University of Heidelberg, Heidelberg, Germany.
- Department of Medical Informatics, University Medical Center, University of Amsterdam, Amsterdam, the Netherlands.
- International Pediatric Peritoneal Dialysis Network Registry (IPPN).
- School of Pharmaceutical Sciences, University of Geneva, Geneva, Switzerland
- Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova.
- UOSD Chirurgia del Trapianto di Rene, , IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova.
- Laboratorio di Biochimica del Dipartimento di Farmacia-DIFAR dell'Università di Genova.
- Servizio di Dialisi Peritoneale dell'Unità di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale, Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Padova.

Staff

Solo personale strutturato e contrattisti al 31/12/2019

Medici:	Enrico Eugenio Verrina (Dirigente Medico di I Livello)
	Edoardo La Porta (Contrattista)
Coordinatrice Infermieristica:	Orietta Scarlini
Infermiere Pediatriche:	Rita Delucchi
	Francesca Galliani
	Daniela Amatucci
	Patrizia Garaventa
	Loredana Tenerini
Operatori Socio-Sanitari*:	Cristina Reffo
	Maria Vincenza Tornatola
	Ariel Fernando Acevedo Alfaro
	Lucia Fazari
	Carla Villanueva

* Condivisi con UOC Nefrologia

-

U.O.S.D. Centro Nutrizionale

Dirigente Responsabile
Dr. Paolo Fiore

Localizzazione
Centro Nutrizionale Padiglione 16 – P01
Ambulatorio: Padiglione 20 – P01
Lactarium-BLUD : Padiglione 16 – P00

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. Al Centro fa capo il Lactarium-BLUD dell'Istituto (vedi) che prepara le alimentazioni dei lattanti e dei divezzi.

Il Centro Nutrizionale è una struttura finalizzata al mantenimento o al raggiungimento di un adeguato stato di nutrizione dei pazienti attraverso interventi preventivi, diagnostici e terapeutici.

- 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 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

Al Centro afferiscono pazienti di provenienza regionale ed extra-regionale che vengono seguiti con:

- modalità ambulatoriale
- modalità di ricovero ordinario o in Day Hospital, durante tutto l'iter diagnostico-terapeutico, in collaborazione con le UU.OO. di competenza

Per i pazienti obesi sono anche previsti programmi di intervento nutrizionale a impronta cognitivo-comportamentale in gruppi per fascia di età e con il coinvolgimento del nucleo familiare.
Per i pazienti affetti da disordini della condotta alimentare è attivo un ambulatorio per la presa in carico polispecialistica

Attività di Ricerca

- Prevalenza della malnutrizione e sulla qualità dell'intervento di supporto nutrizionale del paziente pediatrico ospedalizzato
- Effetti dieta mima digiuno su pazienti pediatrici

Staff

Paolo Fiore (responsabile UOSD), Ornella Corsi (coordinatrice e Responsabile Lactarium-BLUD), Silvia Storace, Patrizia Comandini, Serena Fierro, Nicoletta Nobili, Sandra Santoni (dietiste). Maria Paola Ierardi e Lidia Pontillo (dietiste contrattiste). Daniela Rebora (medico contrattista)

U.O.S.D. Centro Malattie Rare

Dirigente Responsabile
Dottoressa Di Rocco Maja

Localizzazione
Day Hospital - Padiglione 20 – Ospedale di Giorno – P02

Coordinatore infermieristico
DanielaTrucco

Referente Qualità:
Dottoressa Di Rocco Maja

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Diagnostica, Follow-up ed eventuali terapie di malattie lisosomiali

Diagnostica, Follow-up e terapia di malattie del metabolismo dei carboidrati

Diagnostica, follow-up ed eventuali terapie di altri difetti congeniti del metabolismo

Diagnostica, follow-up ed eventuali terapie di malattie genetiche del connettivo e dell'osso

Diagnostica, follow-up ed eventuali terapie sintomatiche di condizioni genetiche associate a ritardo dello sviluppo psicomotorio.

Attività di Ricerca

Il Centro Malattie Rare è coinvolto in 3 trials clinici interventistici internazionali, uno di fase 2 e due di fase 3 (ClinicalTrials.gov identifiers: NCT03312634, NCT03188666, NCT03485677) e 7 studi clinici internazionali non interventistici (studi di fase 4 o di storia naturale di malattia).

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, Gioacchino Andrea Rotulo

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



Dirigente Responsabile
Dottor Edoardo Lanino

Localizzazione

Padiglione DEA - P04 - Degenze

Padiglione 3 – P01 - Day Hospital

Coordinatore Infermieristico
Dottor Marco Deiana

Referente Qualità

Dott .ssa Maura Faraci

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" diretto dalla Dott.ssa Maura Faraci, accreditato CNT/CNS nel 2011 e rinnovato nel 2019), che si avvale della collaborazione della UOC Oncologia per le procedure di trapianto autologo a basso rischio, del Servizio Immuno-trasfusionale per la raccolta aferetica e per la processazione delle CSE, della Cell Factory per alcune manipolazioni specifiche. L'attività clinica di trapianto si svolge in una unità dedicata con 6 camere singole protette con filtro HEPA e pressione positiva, e nella fase pre e post TCSE presso il Day Hospital del Dipartimento di Emato-Oncologia. Il personale del Programma Trapianto offre assistenza al paziente durante tutto il processo di cura: nella fase pre trapianto viene definita l'eleggibilità al trapianto, viene valutato il donatore, mentre nella fase di follow-up post trapianto, che si estende a tempo indeterminato, vengono seguite tutte le possibili complicanze a breve e lungo termine.

Dal 1984 al dicembre 2019 sono stati eseguiti 1582 trapianti di CSE (3° 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); è in fase di completamento la procedura per il rinnovo dell'accreditamento (ottenuto nel 2011) secondo gli standard JACIE. Nel 2018 sono stati eseguiti 31 trapianti (13 allogenici, 18 autologi); 85% dei trapianti allogenici è stato eseguito da donatore "alternativo" (4 da non consanguineo e 7 da familiare aploidentico). La mortalità trapianto-correlata è risultata 5% e 0% per le procedure eseguite rispettivamente nel 2018 e 2019.

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 TCRαβ/CD19)
- Studi mono e multicentrici sulle complicanze acute-croniche secondarie a trattamenti antineoplastici (studio EBMT sulla tossicità del treosulfano, PI), terapie immunosoppressive (complicanze neurologiche, sclerosi mesiale temporale) e alle complicanze immunomediate post trapianto (bronchiolite obliterante).
- Studio sulla valutazione del microbioma del cavo orale e fecale nei pazienti sottoposti a TCSE per una patologia non oncologica
- 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.
- Studi prospettici di fase I-II-III sul trattamento della graft-versus-host disease (GVHD) refrattaria al trattamento di prima linea (anticorpi monoclonali; linfofotoaferesi extracorporea; TKI; inibitori di JAK)
- Partecipazione a studi multicentrici EBMT su complicanze infettive post trapianto e PI di uno studio su infezione da Adenovirus post trapianto aploidentico
- Studio nazionale farmacologico prospettico sulla malattia veno-occlusiva epatica in pazienti pediatrici sottoposti a trapianto di cellule staminali ematopoietiche
- Studio prospettico (GITMO) sulla valutazione diagnostica della GVHD cronica in accordo alle nuove valutazioni internazionali (NIH 2015)
- Studio GITMO sulla valutazione degli anticorpi anti HLA nei trapianti allogenici

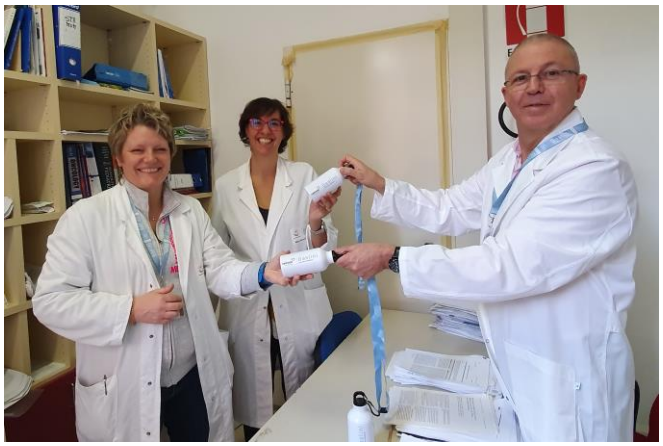
Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- 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.
- Università di Milano, Dipartimento di Scienze Biomediche e Odontoiatriche
- Chirurgia Ortopedica Protesica, Ospedale S. Corona, Pietra Ligure
- Centro Trapianti di midollo e Neurologia pediatrica dell’Ospedale Sant’Orsola di Bologna
- Oncologia Radioterapica, IRCCS San Martino -IST, Genova
- Laboratorio Tipizzazione Tissutale e Registro Italiano Donatori di Midollo (IBMDR) Ospedale Galliera
- Tabletochki e Lifeline , Charity Foundations per assistenza a bambini Ucraini e Kirghisi

Staff

Edoardo Lanino, Maura Faraci, Stefano Giardino, Filomena Pierri, Livia Giannoni.

U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi



Responsabile
dr Angelo Claudio Molinari

Localizzazione
Ambulatorio Padiglione 3 Piano II:

Referente Qualità
Dr Johanna Svahn

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

La UOSD Emostasi e Trombosi persegue, in collaborazione con altri Centri e con l'industria, attraverso la sperimentazione di nuovi farmaci e l'ideazione e la verifica di protocolli diagnostico-terapeutici innovativi, l'obiettivo del miglioramento costante dell'assistenza ai pazienti affetti da coagulopatie congenite.

La UOSD Emostasi e Trombosi è altrettanto impegnata sul fronte delle manifestazioni trombotiche e dello stroke in età neonatale e pediatrica, problematica emergente e spesso complicanza delle cure sempre più aggressive attuate per gravi patologie infantili, al fine di identificare i trattamenti ottimali e attuare una efficace prevenzione attraverso l'individuazione dei soggetti a rischio.

Attività assistenziali di riferimento

Offre assistenza globale ai bambini ed agli adulti affetti da malattie emorragiche (Emofilia A, Emofilia B, Malattia di Von Willebrand, Piastrinopatie) oltre alla costante attività quotidiana di consulenza e supporto alle altre unità operative dell'Istituto per la gestione delle problematiche trombotiche ed emostatiche in genere.

Principali attività:

- Assistenza globale ai pazienti affetti da coagulopatie congenite residenti sul territorio della Regione Liguria:
- registro di tutti i coagulopatici liguri (330) e organizza le visite periodiche.
- corsi di formazione/informazione per i pazienti, le famiglie ed i caregivers (corsi di autoinfusione).
- informazioni e istruzioni per il trattamento dei pazienti ai medici di medicina generale e ai pediatri di libera scelta che hanno in cura pazienti affetti da coagulopatie congenite.
-

- Visite di controllo (check up) dei coagulopatici congeniti per monitorare il trattamento e prevenire l'evoluzione delle complicanze (artropatia, epatopatia).
- Elaborazione del piano terapeutico previsto per il trattamento domiciliare di routine in ossequio alla vigente normativa per l'infusione domiciliare (LR 5 del 1980).
- Collaborazione con la Regione Liguria per il coordinamento della gestione dei concentrati per la terapia sostitutiva dell'emofilia (approvvigionamento e distribuzione).
- Elaborazione del Percorso Diagnostico Terapeutico per le Coagulopatie Congenite in accordo con lo Sportello malattie rare della regione Liguria
- Gestione della terapia anticoagulante orale a lungo termine (Centro FCSA 096) per bambini e adulti.
- Consulenza telematica h24 per tutta le regione Liguria per l'emergenze nelle coagulopatie congenite e gestione remota dei concentrati per le coagulopatie congenite sul territorio regionale.
- Attività di consulenza per la gestione di tutte le problematiche emostatiche in Istituto (908 consulenze nel 2013).
- Prevenzione e trattamento delle complicanze trombotiche dei pazienti delle altre U.O. anche in soddisfazione dei requisiti HRQ e JCI.
- Collabora con la U.O.farmacia nella scelta e nell'impiego dei farmaci antiemorragici e anticoagulanti.

Attività diagnostica in collaborazione con la UOC Laboratorio Centrale di Analisi:

- Diagnosi plasmatica di secondo livello delle Coagulopatie Congenite e Acquisite
- Caratterizzazione molecolare dell'Emofilia A, B e C
- Diagnostica di base delle alterazioni funzionali/strutturali delle piastrine.
- Caratterizzazione biochimica (tipi e sottotipi) e molecolare della malattia di von Willebrand.
- Diagnosi di portatrice, diagnosi prenatale di Emofilia A e B con studio molecolare dei fattori VIII e IX e consulenza genetica,.

Attività di Ricerca

Studi clinici e biologici in bambini ed adolescenti emofilici con particolare attenzione al monitoraggio della artropatia emofilica nell'era dei concentrati ad emivita estesa

Stroke e trombosi in pediatria

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Policlinico di Milano, Ospedale Regina Margherita, UO Radiologia policlinico S. Martino

PedNet (Network pediatrico Internazionale dell'Emofilia)

SICKKIDS Hospital, Toronto, Canada

EUHANET (European Haemophilia Network)

Staff

Dottoressa Johanna Svahn, dirigente medico a tempo indeterminato, specialista in pediatria, master in Ematologia Pediatrica

Dottoressa Laura Banov, dirigente medico a tempo indeterminato, specialista in pediatria, master in Ematologia Pediatrica, master in Emostasi e Trombosi.

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

Rossella Conforti - Blocco Operatorio

Emanuela Lo Chiatto - Degenza

Referente per la Qualità

Dott. Halkawt Nuri

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'unità operativa di Cardiochirurgia dell'istituto Giannina Gaslini è in attività dalla fine degli anni 70. Il Centro si prende cura dei bambini cardiopatici prima della nascita, dei neonati, dei bambini in età pediatrica e dei pazienti adulti con cardiopatie congenite.

LA NOSTRA ATTIVITA'

- Consulenze fetali con possibilità di parto programmato all'interno dell'Istituto.
- Chirurgia cardiaca neonatale.
- Chirurgia di tutte la cardiopatia congenite ed acquisite in età pediatrica.
- Chirurgia delle patologie valvolari sia riparativa che sostitutiva.
- Chirurgia cardiaca in pazienti adulti con cardiopatie congenite.
- Chirurgia degli anelli vascolari e delle vie aeree in collaborazione con tracheal team.
- Programma ECMO in collaborazione con l' Unità di terapia intensiva e rianimazione.
- Procedure ibride in collaborazione con la cardiologia interventistica

I NOSTRI RISULTATI

Negli ultimi due anni sono stati effettuati oltre 500 interventi cardiochirurgici con sopravvivenza del 99%

Attività di Ricerca

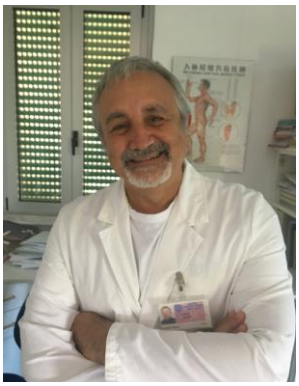
- Svolge ricerca clinica su vari aspetti della patologie cardiache congenite in collaborazione con diverse unità operative dell'istituto.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Convezione con il ministero della salute Tunisino per presa in carico clinica dei pazienti con patologie cardiache congenite complesse, formazione di personale medico e paramedico tunisino e missioni operatorie presso l'ospedale La Rabta di Tunisi.

Staff

Alfredo Virgone, Elena Ribera, Francesco Santoro, Halkawt Nuri.







U.O.C. Cardiologia



Dirigente Responsabile

Dr. Maurizio Marasini

Localizzazione

Padiglione DEA – P 03 – Degenza

Padiglione 17 – P02 – Sala di Emodinamica, Servizio Cardiologia Fetale

Padiglione 17 – P03 – Servizio Cardiologia

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

Coordinatori infermieristici

Emanuela Lo Chiatto - Degenza

Rerente Qualità

Dr. Alessandro Rimini

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

- **Cardiologia fetale**: Diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite con ecocardiografia fetale e in casi selezionati mediante RM fetale, counseling multidisciplinare, parto programmato con possibilità di accoglienza gratuita della gestante, interventi in utero per via percutanea in collaborazione con l'UO di Medicina fetale
- **Attività di Consulenza Cardiologica Pediatrica esterna ed interna** comprensiva di esami strumentali specifici.
- **Ecocardiografia**: ecocardiografia transtoracica mono e bidimensionale, color-Doppler, tissue color Doppler, eco–stress, ecocardiografia funzionale, ecocardiografia transesofagea, ecocardiografia tridimensionale
- **Ambulatorio delle Cardiomiopatie**
- **Risonanza Magnetica (RM) Cardiaca, Risonanza Magnetica (RM) Cardiaca con stress funzionale, Angio-Tomografia Computerizzata (TC) Cardiaca**, in collaborazione con la U.O.C di Radiologia
- **Prove da sforzo su pedana mobile o cicloergometro sia "semplci" che con valutazione funzionale cardiopolmonare**
- **Cateterismi cardiaci diagnostici ed intervenzionali**: test farmacologici, vuloplastiche e angioplastiche polmonari e aortiche; riperfusione di vasi occlusi mediante sonde a radiofrequenza; posizionamento

di stents; embolizzazioni di vasi anomali mediante coil o device; chiusura di difetti interatriali, difetti interventricolari, dotti arteriosi

- **Elettrofisiologia:** studi elettrofisiologici transesofagei; studi invasivi diagnostici e terapeutici con ablazione di circuiti aritmici mediante RF o crioablazione con sistema di mappaggioelettro anatomico, procedure a raggi zero; impianto e sostituzione e controllo di pace-maker e ICD, ECG sec. Holter, eventrecorder.
- **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

RASopathies CARNET study; Scimitar Syndrome multi-center European Study; Prenatal assessment of PFO in fetuses with TGA: impact on neonatal outcome; Interventional Cardiac Catheterization in Neonatal Age: Results and EarlyOutcome in a Multi-center Italian Experience; PHASE3 , double-blind, placebo-controlled, an randomized withdrawal study with openlabel extension, to assess the efficacy and safety of rilonacept treatment insubjects with recurrent pericarditis (R HAPSODY); Protocollo AVXS-101-CL-302, Promotore Avexis Novartis, Terapia genica in SMAl;. Protocollo DSCL4|2357l48, Promotore ltalfarmaco, Farmaco Givinostat inDistrofia Muscolare di Duchenne; Concordance between Dobutamine stress CMR and coronary angiography in Pediatric patients with suspected coronary artery disease; Biomarker assessment of the radiation-related cancer risks in patients with congenital heart disease (biorad-chd); Congenital corrected transposition of the great arteries, an international multicenter experience; Phase3 , Randomized Double-blind, Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of VX-445 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF) Vertex Study Number:V XLT-445-102 INDNumber: 132547 EudraCT Number: 2018-000183-28; Cardiometabolic risk in a monocentric cohort of females with Turner Syndrome; "SRV_multi 2017: Long-term outcome of systemic right ventricle in patients with biventricular circulation: a multicenter study"

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

ICLAS, Rapallo e ASL3, Genova (GUCH Network)

Pediatric Cardiology Dept GOSH London UK

Dept Cardiologie e Chirurgie Cardiaque HNEM Paris France

Pediatric Cardiology Dept Children Hospital Boston USA

Dept Cardiologie e Chirurgie Cardiaque Hopital La Rabta Tunis Tunisie

Staff

Maurizio Marasini, Sara Bondanza, Alessandro Rimini, Alessandra Siboldi, Gianluca Trocchio, Margherita Serafino, Giulia Tuo, Maria De Martino Cheli, Emanuela Lo Chiatto, Lorella Santato, Daniela Schenone, Derchi Maria Elena, Cecilia Del Vecchio, Luciano Bellomo, Marcella Mossa, Eliana Nigro.

U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi



Dirigente Responsabile

Dr Corrado Occella

Localizzazione

Padiglione 20 - Ospedale di Giorno – P 01

Coordinatori Infermieristici

Daniela Trucco - Day Hospital

Lorella Santato - Ambulatorio

Referente Qualità

Dr. Gianmaria Viglizzo

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Inquadramento delle malformazioni vascolari superficiali (angiomi piani); terapia delle stesse mediante la fotermolisi selettiva (laser) in età pediatrica con continuità assistenziale in età adulta
- Centro Angiomi per lo studio e la terapia di emangiomi, malformazioni venose, linfatiche e quadri sindromi correlate; malattie rare di pertinenza
- 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 neoformazioni cutanee in pazienti sottoposti a terapie immunosoppressive o antitumorali; prevenzione dei tumori cutanei
- Dermochirurgia: asportazione di neoformazioni cutanee problematiche o potenzialmente a rischio di trasformazione neoplastica
- Centro di riferimento e certificatore per le malattie rare della pelle
- Centro di riferimento per la mastocitosi nell' ambito del RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)
- Centro regionale di riferimento Psocare in età pediatrica e ambulatorio dedicato a Psoriasi

Attività di Ricerca

- Studio SWSTAIN “Valutazione della correlazione della sede della malformazione capillare del volto e rischio di associazione con Sindrome di Sturge-Weber” in collaborazione con dermatologia di policlinico S.Orsola Bologna, Ospedale Bambin Gesù Roma, Clinica dermatologica di Padova e di Milano.

Principali collaborazioni

- Studio SWSTAIN “Valutazione della correlazione della sede della malformazione capillare del volto e rischio di associazione con Sindrome di Sturge-Weber” in collaborazione con dermatologia di policlinico S.Orsola Bologna, Ospedale Bambin Gesù Roma, Clinica dermatologica di Padova e di Milano.
- Associazione Nazionale Alopecia Areata
- Centro ORPHANET per mastocitosi
- RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)
- Gruppo multidiscilpinare per il trattamento degli angiomi e delle malformazioni vascolari dell’Istituto Gaslini (laser@ospedale–gaslini.ge.it, www.angiomi.org)
- Gruppo muldisciplinare Sclerosi Tuberosa di Bourneville dell’Istituto Giannina Gaslini
- Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus
- Registro Multidisciplinare italiano delle Anomalie Vascolari
- Rete Psoriasi Liguria
- SISAV (Societa Italiana per lo studio delle Anomalie vascolari)
- Gruppo di Studio Dermatologia Pediatrica ADOI
- Gruppo di Studio Laserterapia Dermatologica ADOI

Principalicollaborazioni nazionali ed internazionali

- AssociazioneNazionaleAlopeciaAreata
- CentroORPHANETpermastocitosi
- RIMA(ReteItalianaMastocitosi)
- GruppomultidiscilpinareperiltrattamentodegliangiomiedellemalformazionivascolaridellʼIstitutoGaslini(laser@ospedale–gaslini.ge.it,www.angiomi.org)
- GruppomultisciplinareSclerosi TuberosadiBournevilledellʼIstitutoGianninaGaslini
- Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus
- Registro Multidisciplinare italiano delle Anomalie Vascolari
- Rete Psoriasi Liguria
- SISAV (Societa Italiana per lo studio delle Anomalie vascolari)
- Gruppo di Studio Dermatologia Pediatrica ADOI e SIDEMAST
- Gruppo di Studio Laserterapia Dermatologica ADOI

Staff

Corrado Occella, Gian Maria Viglizzo, Dario Bleidl, Francesca Manunza, Nadia Vercellino, Cristina Penzo, Enrica Canepa

U.O.C. Chirurgia Pediatrica

Dirigente Responsabile

Professor Girolamo Mattioli

Localizzazione

Padiglione 17 – P02

Coordinatore infermieristico

Nadia Casteni

Referenti Qualità

Dr. Stefano Avanzini

Dr.ssa Cinzia Mazzola

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

DMT chirurgia toracica: centro di riferimento nazionale e internazionale per la diagnosi e il trattamento delle anomalie congenite e acquisite del torace (pectus excavatum, carinatum, S Poland, cleft sternale, S Jeune…) e delle vie aeree pediatriche (stenosi sottoglottiche, cleft laringotracheali, stenosi tracheali congenite e acquisite, fistole tracheo-esofagee congenite ed acquisite, tracheomalacia, tumori, malformazioni congenite ed acquisite polmonari.

DMT chirurgia gastrointestinale: centro di alta specializzazione regionale per la chirurgia colo-rettale. Discussione e programmazione settimanale dei casi clinici, attività clinica incentrata su chirurgia nutrizionale, malattia di Hirschsprung, malformazioni anorettali, malattie infiammatorie croniche intestinali, pseudo ostruzione cronica intestinale, sindrome intestino corto.

DMT chirurgia oncologica: discussione e programmazione settimanale dei casi clinici, attività clinica incentrata su neuroblastoma, tumore di Wilms, rabdomiosarcoma e sarcomi dei tessuti molli, teratomi e tumori germinali, linfomi. Impianto e gestione dei cateteri vascolari centrali a medio e lungo termine.

DMT chirurgia urologica: discussione e programmazione settimanale dei casi clinici, attività clinica incentrata su trattamento chirurgico delle patologie nefro-urologiche relative al CAKUT (Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract): reflusso-vescico ureterale, megauretere ostruttivo e steno-insufficiente, stenosi del giunto pielo-ureterale, valvole dell'uretra posteriore, patologia funzionale vescicale, urolitiasi. Trattamento chirurgico delle patologie malformative dei genitali maschili e femminili (ipospadia, disturbi della differenziazione sessuale, sinus urogenitali).

Chirurgia neonatale: discussione e programmazione settimanale dei casi clinici, attività clinica incentrata su atresia dell'esofago, ernia diaframmatica congenita, atresia intestinale, ileo da meconio, gastroschisi, onfalocele, enterocolite necrotizzante

Chirurgia d'urgenza: attività clinica incentrata su gestione e trattamento di addome acuto pediatrico e neonatale, patologia traumatica addominale e toracica, urgenza inguino-scrotale acuta, ferite e ustioni.

Chirurgia plastica ricostruttiva: attività clinica chirurgica ricostruttiva incentrata nell'ambito delle malformazioni della parete toracica e sindrome di Poland.

Attività di Ricerca

DMT chirurgia toracica

1) Tumori primitivi tracheobronchiali
2) Tracheotomia
3) Risultati del trattamento delle stenosi laringotracheali

DMT chirurgia gastrointestinale

1) Approccio mini-invasivo laparoscopico e robotico in chirurgia del colon-retto
2) Approccio mini-invasivo laparoscopico e robotico nella chirurgia nutrizionale del paziente neuroleso
3) Studio metagenomico dell'enterocolite associata alla malattia di Hirschsprung
4) Studio delle complicanze legate alla stomia nella malattia di Hirschsprung

DMT chirurgia oncologica

1) Ruolo della chirurgia nel neuroblastoma 4s
2) IDRF score. Identificazione di specifici IDRF che impattano negativamente sull'outcome chirurgico, definizione di uno score che correli con la gravità dei IDRF
3) Valutazione del residuo tumorale NB post chirurgia
4) Validazione del Surgical Report Form NB
5) Ruolo della chirurgia nel NB altro rischio

DMT chirurgia urologica

1) Ruolo della chirurgia robotica nel trattamento delle affezioni della giunzione uretero-vescicale
2) Ruolo della chirurgia robotica nel trattamento delle affezioni della giunzione pielo-ureterale
3) Studio prospettico sulla reale necessità del catetere vescicale nel trattamento delle ipospadie medio-distali
4) Validazione della uro-RMN nello studio delle anomalie dell'uretere distale al giunto pielo-ureterale
5) Valutazione della dilatazione ureterale nel predire l'outcome del trattamento del reflusso vescico-ureterale

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Collaborazione e partecipazione alle attività scientifiche promosse dalle seguenti società scientifiche nazionali ed internazionali:

SICP (Società Italiana Chirurgia Pediatrica)
SIGENP (Società Italiana GastroEnterologia e Nutrizione Pediatrica)
GICOP (Gruppo Italiano Chirurgia Oncologica Pediatrica)
SIOPEN (Società Internazionale Oncologia Pediatrica Europea Neuroblastoma)
IPSO (International Society of Pediatric Surgical Oncology)
CWIG (Chest Wall International Group)
INPAT (International Network of Pediatric Airway Team)
ESPU (European Society of Pediatric Urology)

Gruppo di studio nazionale sui disturbi della differenziazione sessuale

Prof. Sabine Sarnacki - Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France
Prof. Patricio Varela – Calvo Mackenna Hospital, Santiago, Chile
Prof. Zhenis Sakuov - Mother and Child Institute, Nur Sultan, Kazakistan
Prof. Sadik Hassan – Basra Children Hospital, Bassora, Iraq
Prof. Osnel Louisma – Saint Damien Children Hospital, Port au Prince, Haiti
Prof. Alessandro Inserra – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott. Daniele Alberti – Ospedali Civili di Brescia

Staff

Girolamo Mattioli, Stefano Avanzini, Alessandro Boscarelli, Marcello Carlucci, Giuseppe Fratino, Vittorio Guerriero, Giuseppe Martucciello, Cinzia Mazzola, Maria Victoria Romanini, Valentina Rossi, Fabio Sanfilippo, Piero Scarsi, Michele Torre.

U.O.C. Anestesiologia e Terapia del dolore acuto e procedurale

Dirigente Responsabile

Dr. Giovanni Montobbio

Localizzazione

Pad. 17 – P0

Referente Qualità

Dr.ssa Miriam Tumolo - Dr. Nicola Disma

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

1) Anestesia: l'attività anestesiologica si esplica nell'ambito di sette sale operatorie, tre postazioni diagnostiche radiologiche (1 TAC e 2 RMN), una sala di radiologia intervenzionale e un ambulatorio.

Le prestazioni erogate sono:

- Visite anestesiologiche preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day-surgery e di ricovero
- ordinario
- Anestesia generale nelle seguenti specialità chirurgiche:
    - Chirurgia generale pediatrica e neonatale
    - Chirurgia toracica
    - Chirurgia oncologica
    - Neurochirurgia
    - Cardiochirurgia delle cardiopatie congenite
    - Chirurgia Maxillo-Faciale e Odontoiatrica
    - Chirurgia oftalmologica
    - Chirurgia in Ortopedia e Traumatologia
    - Chirurgia Otorinolaringoiatrica
    - Chirurgia della trachea
    - Trapianti renali in età pediatrica
    - Radiologia intervenzionale
    - Cardiologia invasiva

- 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
- Altri ambiti pediatrici

2) Servizio di terapia del dolore (Acute Pain Service)

Il Servizio e composto da n°2 infermiere dedicate e da n° 1 anestesista-rianimatore non esclusivo.

L'attività è svolta tutti i giorni feriali, dal lunedì al venerdì, dalle ore 8 alle ore 15. Nelle ore notturne, nei festivi e durante il week-end l'attività e svolta dall'anestesista di guardia.

I campi di applicazione dell'APS (Acute Pain Service) sono:

– Gestione del dolore acuto postoperatorio lieve, moderato, severo

L'APS segue e gestisce il decorso postoperatorio, per quanto concerne il dolore, dei pazienti pediatrici avvalendosi delle principali tecniche di analgesia postoperatoria.

L'APS si occupa inoltre della gestione del dolore da procedura, della gestione del dolore postoperatorio persistente, dell'attività di informazione del bambino e delle famiglie e della formazione del personale aziendale sulle tematiche relative al dolore acuto e da procedura.

3) Posizionamento eco-guidato e gestione di Cateteri Venosi Centrali (CVC) a lunga e media permanenza

Attività di Ricerca

- Tecniche di ventilazione monopolmonare nella chirurgia toracica e toracoscopica del bambino
- Tecniche di anestesia durante laparoscopia neonatale
- Incannulamento venoso centrale e periferico eco guidato
- Sedoanalgesia nel paziente miopatico
- Risparmio di sangue e di emoderivati in cardiochirurgia pediatrica
- Risk management in anestesia pediatrica

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Boston Children Hospital
- DISFOR Dipartimento Scienze della Formazione – Università degli studi di Genova
- GdS Gruppo di Studio SIAARTI per la Gestione delle vie aeree difficili
- Scuola di specializzazione in Anestesia, Rianimazione e Terapia Intensiva – Università degli Studi di Genova

Staff

Baronti Gabriele, Berti Marta, Bianco M.Rosaria, Bonfiglio Rachele, Bosio Victoria, Dato Andrea, Della Rocca Mirta, Disma Nicola, Frontalini Sara, Kotzeva Svetlana Vassileva, Mameli Leila, Ressia Laura, , Sechi Sara, Simonini Alessandro,Tumolo Miriam, Zamorani M. Enrica, Zanaboni Clelia, Zicca Anna

U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica

Dirigente Responsabile f.f.
Dr Andrea Moscatelli

Localizzazione
Padiglione 17, primo piano

Coordinatore infermieristico
Annalisa Costa

Referente Qualità
Elisabetta Lampugnani

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

- Reparto Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica Polivalente (patologia medica e chirurgica) nel contesto di un ospedale pediatrico di riferimento nazionale ed internazionale dotato di tutte le specialità mediche e chirurgiche, incluse Neurochirurgia e Cardiochirurgia, DEA pediatrico di II livello (circa 35'000 accessi/anno) sede di Trauma Center Pediatrico e Centro Ustioni con; circa 11'000 interventi chirurgici/anno;
- 16-22 posti letto, circa 700-800 ricoveri/anno;
- Terapia Intensiva Neonatale: neonati chirurgici o affetti da patologia cardiovascolare (cardiopatie congenite), patologia complessa delle vie aeree, necessità di supporti extracorporei (ECMO-CRRT), complicanze chirurgiche della prematurità;
- Terapia Intensiva Pediatrica (medico-chirurgica): 0-18 anni, inclusi pazienti adulti con patologie congenite.

Assistenza avanzata a patologie mediche e chirurgiche:

- Neurochirurgia - Terapia Intensiva Neurologica/Neurochirurgica (monitoraggio avanzato multiparametrico);
- Chirurgia Cardiovascolare - Terapia Intensiva Cardiologica e Cardiochirurgica;
- Chirurgia Generale ed Ortopedica (inclusa chirurgia vertebrale e della scoliosi);
- Nefrologia (terapia renale sostitutiva-CRRT, tecniche di depurazione plasmatica extracorporea);
- Ematologia-Oncologia, Immunologia, Reumatologia, terapia intensiva dell'ospite immunocompromesso;

- Malattie Infettive;
- Airway Team, chirurgia delle vie aeree;
- Programma ECMO;
- Trauma Team;
- Team di Risposta Rapida alle emergenze intra-ospedaliere e presso il DEA;
- Assistenza intensiva e rianimazione del neonato complesso in sala parto (Delivery Room Intensive Care Unit - DRICU);
- Servizio di trasporto del paziente critico a livello nazionale ed internazionale, trasporto ECMO incluso (ambulanza, elicottero ed aereo);
- Ambulatorio Follow-up del neonato e del bambino ad alta complessità.

Attività di Ricerca

Principali linee di ricerca

- ventilazione meccanica, utilizzo del surfattante in terapia intensiva pediatrica;
- ventilazione ad alta frequenza oscillatoria e percussiva;
- ECMO (respiratorio e cardiaco, cannulazione percutanea ecoguidata, trasporto, applicazioni nell'ospite immunocompromesso);
- trasporto del paziente critico;
- trattamento del neonato affetto da malformazione aneurismatica della vena di Galeno;
- CRRT e tecniche di depurazione plasmatica;
- ipotermia terapeutica e neuroprotezione farmacologica;
- terapia antibiotica in terapia intensiva e farmacocinetica degli antibiotici in ECMO e CRRT;
- monitoraggio multiparametrico del paziente neurologico (ICP, CPP, ICM+, EEG, TCD, etc.), monitoraggio non invasivo della pressione intracranica;
- ecocardiografia funzionale.

Partecipazione a studi multicentrici

- Efficacy and Safety of Curosurf® in Patients Invasively Ventilated for Severe Bronchiolitis Under 12 Months of Age, multicenter, double-blind, placebo-controlled, randomized trial (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03959384;
- ASCEND Study (ARDS in Children and ECMO initiation strategies impact on Neuro-Development);

- ECMOX2 (Cerebral Autoregulation during Pediatric ECMO);
- The KidsBrain-IT Research Project (http://www.brain-it.eu/projects);
    1. Defining Age Dependant CPPopt Thresholds in Children;
    2. Identifying the Best Use of Routine Bedside Monitoring Data in Paediatric ICU.
- ***PROSpect*** (**PR**one and **OS**cillation **PE**diatric **C**linical **T**rial);
- Studio ex vivo della bioimpedenza elettrica di campioni di sangue di soggetti di minore età (in collaborazione all'Istituto Italiano di Tecnologia, studio preliminare per lo sviluppo di un device per accesso vascolare facilitato a bioimpedenza);
- Progetto di ricerca finalizzata sull'utilizzo dell'intelligenza artificiale e del machine learning per lo sviluppo di un software che, integrando dati di bioimpedenza elettrica e parametri emodinamici, possa consentire l'impostazione delle prescrizioni dialitiche in CRRRT (Continuous Renal Replacement Therapy), al fine di garantire stabilità emodinamica e l'ottimizzazione dello stato volemico nel neonato e nel bambino critico.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Brain Physics Laboratory, Department of Clinical Neurosciences, Univeristy of Cambridge, UK, Prof. Marek Czosnyka; Pediatric Intensive Care Unit, Addenbrooke's Hospital, Cambridge, UK (ICM+, neuro-rianimazione, monitoraggio non invasivo della pressione intracranica);
- Pediatric Intensive Care Unit, Rady Children's Hospital, San Diego, CA-USA; Dr Bradely Peterson, Dr Sandeep Khanna (Trauma Center, organizzazione per intensità di cura, trattamento intensivo del trauma cranico, terapia iperosmolare dell'edema cerebrale);
- Neonatal Intensive Care Unit, University of California San Diego - San Diego, CA-USA; Dr Lisa Stellwaghen (terapia intensiva neonatale);
- Neonatal Intensive Care Unit, Columbia University, New York, USA; Dr Tina Leone (terapia intensiva neonatale, ecocardiografia funzionale);
- Neonatal Intensive Care Unit, Prince Albert Royal Hospital, Sydney, Australia; Dr Nick Evans (terapia intensiva neonatale, ecocardiografia funzionale);
- Cardiovascular Intensive Care Unit, Lucille Packard Children's Hospital, Stanford University, Palo Alto, CA-USA; Prof. Stephen Roth (terapia intensiva cardiovascolare);
- Unidad de Cuidado Neonatal Intensivo e Intermedio, Clinica Alemanna, Santiago, Cile; Dr Andres Maturana (terapia intensiva neonatale, ventilazione mecanica del neonato, surfattante);
- Neonatal Intensive Care Unit, New Hanover Regional Medical Center, Wilmington, NC-USA; Prof. Fernando Moya (terapia intensiva neonatale, ventilazione meccanica del neonato, surfattante);

- Pediatric Intensive Care Unit, Pittsburgh Children's Hospital, Pittsbutgh, PA-USA; Prof. Joseph Carcillo (shock settico, tecniche di depurazione plasmatica, terapia intensive dell'ospite immunocompromesso e dei trapianti);
- Emergency Department, Boston Children's Hospital, Boston, MA-USA; Prof. Baruch Krauss (organizzazione per intensità di cura, sedazione procedurale farmacologica e non, medicina d'urgenza);
- Division of Pediatric Critical Care, Boston Children's Hospital, Boston, MA-USA; Prof. John Arnold (ECMO, simulazione ad alta fedeltà, ventilazione meccanica, terapia intensiva cardiovascolare, chirurgia esofago-tracheale, progetto OPENPediatrics);
- Division of Pediatric Surgery, Primary Care Children's Hospital, Salt Lake City, UT, USA; Prof. Eric Scaife (Trauma Center, trauma network, organizzazione per intensità di cura);
- Nazarbayev University, University Medical Center, National Research Center for Maternal and Child Health, Astana, Kazakhstan (chirurgia tracheale, terapia intensiva ed anestesia correlata alla chirurgia tracheale).

Staff

Andrea Moscatelli, Stefania Bianzina, Silvia Buratti, Annamaria Carleo, Alessia Franceschi, Elisabetta Lampugnani, Franco Lerzo, Raffaella Marrocco, Camilla Micalizzi, Alessia Montaguti, Lara Petrucci, Stefano Pezzato, Franco Puncuh, Simona Silvetti, Francesca Febbo.

U.O.C. Radiologia



Dirigente Responsabile f.f.

Dottor Gian Michele Magnano

Localizzazione

Padiglione 16

Coordinatore Tecnico

Gian Piero Chessa

Referente per la qualità

Dottor Marco A. Ciccone

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il Servizio di Radiologia dell'Istituto eroga prestazioni di: Ecografia pediatrica anche con MdCe.v (CEUS). (fatta eccezione per lo studio del cuore); Radiologia pediatrica convenzionale radiografie standard di torace, addome, rachide, arti e cranio; indagini contrastografiche delle vie urinarie (cistouretrografia minzionale) delle vie digestive (come studio di esofago, stomaco e intestino per os e clisma opaco); ortopantomografia e cefalometria; isterosalpingografia; RM – Risonanza Magnetica pediatrica (escluso il sistema nervoso centrale); TC – Tomografia Computerizzata pediatrica (escluso il sistema nervoso centrale). Aree di eccellenza : 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) L'imaging degli angiomi e delle malformazioni vascolari periferiche L'imaging uronefrologico avanzato (in particolare URO-RM)

Attività di ricerca prevista nel 2015-2017

Nuovo Imaging nefrourologico, reumatologico, cardio-vascolare e oncologico pediatrico con contenimento/alternativa all'esposizione radiante.

Obiettivo: Imaging diagnostico alternativo o a bassa o dose radiante, anche funzionale

Descrizione:

1. Whole body MRI con seq. STIR e imaging funzionale nella diagnosi e follow up delle malattie e oncologiche e reumatiche
2. URO RM funzionale come alternativa alla Scintigrafia sequenziale, come diagnostica "all in one" senza energia radiante nella patologia nefrourologica
3. RM con seq. DWI,nelle infezioni delle vie urinarie per selezionare popolazione a > rischio di sviluppare recidive e/o complicanze per prevenire l'IR
4. RM Cardiovascolare in alternativa alla TC per ridurre la esposizione radiante nei cardiopatici pediatrici
5. Ottimizzazione della dose radiante in pediatria (in particolare TC): centro pilota SIRM

Principali collaborazioni

Functional URO RM: Prof A. Dacher, Diagnostic Imaging Rouen University de France

RM DWI e Uro RM: Uroradiology European Tasck Force (Prof Michael Riccabona)

Whole Body MRI Lymphoma: European Excellence Network on Pediatric Radiology Research of ESPR Euronet PHL-C1 add on study on WholeBody Magnetic Resonance Imaging in Hodgkin Lymphoma (Coordinator Rutger J. Nievelstein, Utrecht, NL)

Cardiac MRI and Pectus: Prof. Andrew Taylor Cardiac-MRI unit of (GOSH) , London

Staff

Gian Michele Magnano, Maria Beatrice Damasio, Mirella Ghiorzi, Claudio Granata, Francesca Magnaguagno, Anna Marzoli, Francesca Nardi, Francesca Rizzo, Maura Valle, Elisabetta Vignale.,Gian Piero Chessa, Marco A. Ciccone, Luca Basso, Valentina Prono, Nicola Stagnaro, Marta Pongiglione, Elena Aleo.

U.O.S.D. Team Missioni Cardio Chirurgiche Internazionali



Dirigente Responsabile
Dottor Francesco Santoro

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il Team Missioni Chirurgiche Internazionali è la prima struttura cardiochirurgica di un Ospedale pubblico italiano istituita per creare i presupposti, organizzare ed incentivare attività di tipo cardiologico e cardochirurgico al di fuori del territorio nazionale, stabilendo con le realtà locali programmi e relazioni di tipo istituzionale senza scopo di lucro. L'obiettivo è di utilizzare le nostre specifiche competenze nelle Strutture identificate per la cooperazione (Ospedali ed Università) per trattare nel loro paese i bambini cardiopatici e per sviluppare localmente autonomia gestionale clinica ed amministrativa attraverso programmi di "training on Job". La logica è quella di disincentivare flussi di pazienti cardiopatici verso paesi occidentali e di fornire gli strumenti per risolvere "in loco" il problema. Per tutti i progetti offriamo la possibilità di una formazione suppletiva presso il nostro Istituto per figure professionali mediche, paramediche e tecniche. A compendio di questi programmi all'estero accogliamo ed operiamo bambini stranieri con patologie complesse, avvalendosi anche di finanziamenti istituzionali (Ministero Sanità Italiano, Governo o Istituzioni Estere) o privati (ONG italiane e straniere). I componenti del Team coordinano le missioni con il Dipartimento "Alta Intensità di Cura e Percorso Nascita", mentre quando non sono in missione , svolgono le attività cliniche e chirurgiche all'interno della UOC "Cardiochirurgia".

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

HAITI

Nel biennio 2017-2018 sono state effettuate tre missioni chirurgiche all'Ospedale St. Damien di Port au Prince, nell'ambito di un programma sviluppato in collaborazione con Gift of Life International, una charity americana che sostiene progetti di cooperazione sanitaria pediatrica in vari paesi. L'ospedale è l'unico policlinico pediatrico del paese, dove non esiste sanità pubblica, ed è sostenuto economicamente da varie ONG tra cui la Fondazione Rava di Milano che in questo Ospedale ha anche attivi programmi di alimentazione, di vaccinazioni , di terapia intensiva neonatale e scolarizzazione. La nostra equipe lavora ad Haiti insieme ai team di due università americane, la Akron University e la Duke University. I pazienti trattati sono oltre cento (noi ne abbiamo operati 35), quelli arruolati in follow-up cardiologico circa 300, un cardiologo locale ha avuto un training completo all'estero e stanno per iniziare i lavori per una sala di emodinamica ed una nuova terapia intensiva postoperatoria cardiologica. Il programma è stato appena rifinanziato per altri tre anni. Sempre al St. Damien il nostro Istituto gestisce in collaborazione con la Fondazione Rava e l'Università di Genova, un articolato progetto di sviluppo della chirurgia generale pediatrica.

NIGERIA

Nel biennio 2017-2018 sono state effettuate tre missioni chirurgiche precedute da una esplorativa/organizzativa presso l'Ospedale Universitario di Enugu (UNTH), capitale dell'omonimo stato della Nigeria del Sud. In queste missioni sono stati operati 30 pazienti mentre 15 sono stati portati in Italia per effettuare interventi più complessi. Il progetto, coordinato da Open Heart POBIC, ONG italiana, e condiviso economicamente da Gift of Life, ONG statunitense, si articola su una durata di cinque anni, durante i quali ci occuperemo anche di formazione, sia direttamente in Nigeria, durante le missioni , che in Italia, ospitando medici paramedici e tecnici per training specifici. E' un progetto molto ambizioso che ha avuto patrocinio e finanziamenti dei ministri della Sanità Nigeriani, statale e federale.

KURDISTAN

Dopo una sosta forzata di tre anni per la guerra scatenata dall'ISIS in questa regione, riprenderà questo autunno il programma nel Kurdistan Iracheno a Sulymania. Al momento della sospensione avevamo già effettuato 8 missioni chirurgiche operando a Sulymania 90 bambini e trasferendone 10 in Italia per interventi più complessi. Il programma è completamente finanziato da Save the Children Kurdistan, ONG Kurda che si occupa di finanziare e realizzare programmi sanitari pediatrici e di tutela di profughi di guerra (gestisce campi profughi in Kurdistan). Attualmente è in fase di completamento la costruzione di un ospedale pediatrico attrezzato specificatamente per la cardiologia e la cardiochirurgia pediatrica che dovrebbe iniziare l'attività con la nostra supervisione nel 2019.

KOSOVO

In Kosovo per adesso ci limitiamo a periodiche missioni di Screening e Follow-up dei pazienti trattati negli scorsi anni presso il nostro Istituto. Gift of Life, ONG statunitense è in grado di sostenere le spese di trattamento in Italia di alcuni di questi pazienti (circa dieci pazienti per anno).

CONSUNTIVO ATTIVITA' 2019

Missione	Pazienti trattati
Febbraio 2019: Haiti	4
Marzo 2019: Palestina	7
Aprile 2019: Kurdistan	7
Maggio 2019:Nigeria	7
Settembre 2019:Romania	10
Ottobre 2019: Bolivia	8
Novembre 2019: Nigeria	7
Dicembre 2019: Palestina	21 (9 chir, 12 card)

ONG COINVOLTE

- Gift of Life International (Haiti, Romania, Bolivia)
- Open Heart POBIC (Nigeria)
- PCRF (Palestina)

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

Dirigente Responsabile

Dottor Carlo Gandolfo

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Trattamento percutaneo ed endovascolare di patologia vascolare malformativa, in particolare del sistema venoso centrale

Attività di Ricerca

Stroke neonatale e pediatrico

Ripercussioni sul snc di alcuni tumori paraspinali ad insorgenza pre-perinatale

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Attivita' di consulenza per molteplici ospedali nazionali ed internazionali

Staff

Carlo Gandolfo, Francesco Pasetti

U.O.S.D. Centro di Chirurgia Pediatrica Toracica e delle vie Aeree

Dirigente Responsabile
Dott. Michele Torre

Localizzazione
Pad. 16-17

Referente Qualità
Dott Michele Torre

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

Pectus excavatum, pectus carinatum, sindrome di Poland, sindrome di Jeune: diagnostica e trattamento chirurgico ricostruttivo, se necessario in collaborazione con chirurghi plastici.

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 laringotracheoscopia, broncoscopia, 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 e fibra laser, e di tutte le moderne attrezzature per il trattamento chirurgico di queste anomalie. E'stato recentemente acquisito il ventilatore Twin Stream per eseguire la Jet Ventilation. E' iniziato il trattamento con crioanalgesia dei pazienti operati per pectus excavatum.

Attività di Ricerca

Abbiamo pubblicato diversi studi multicentrici sui seguenti argomenti: 1) tumori primitivi tracheobronchiali; 2) tracheotomia; 3) risultati del trattamento delle stenosi laringotracheali.

Sono in corso di pubblicazione o di preparazione diversi studi: 1) valori di metalli nei tessuti di pazienti sottoposti a chirurgia ricostruttiva delle anomalie toraciche con barre metalliche; 2) risultati del trattamento chirurgico del pectus excavatum e modifiche al trattamento nel tempo; 3) nuova anomalia toracica tipica dei prematuri; 4) ruolo della RM cardiaca nella valutazione del pectus excavatum; 5) ruolo della chirurgia plastica in chirurgia toracica pediatrica 6) libro di testo su "Pediatric Thoracic Surgery"

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:

Mother and Child Institute, Astanza Kazakistan

prof. Philippe Monnier, Professore Emerito Chirurgia Testa e Collo, Losanna

prof. Patricio Varela, Hospital Calvo Mackenna, Santiago, Cile.

International Network of Pediatric Airway Teams (INPAT), coordinato dal nostro Team, con il primo meeting internazionale organizzato ad aprile 2017 a Genova e il secondo meeting a giugno 2019 a Roma

Staff

Michele Torre

Dipartimento Integrato Neuroscienze Mediche e Chirurgiche e Riabilitazione – Continuità Cure (RCC)

Coordinatore: dottor Armando Cama

U.O.C. Neurochirurgia



Direttore

Dottor Armando Cama

Localizzazione

Padiglione 16 – P02 Degenza e DH

Padiglione 20 – Ambulatorio

Padiglione 17 – P05 Sala Operatoria

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Maura Gazzo - Degenze

Sig.ra Sabrina Dallaturca - Sala Operatoria

Referente Qualità

Francesca Secci

Attività Clinica e aree di eccellenza

L'U.O.C. Neurochirurgia si occupa della diagnosi e cura delle seguenti patologie:

1) Tumori cerebrali e del midollo spinale
2) Idrocefalo congenito ed acquisito, idrocefalo post-emorragico del neonato pretermine (IVH)
3) Cisti aracnoidee intracraniche e intrarachidee
4) Chirurgia dell'Epilessia
5) Chirurgia della Spasticità
6) Malformazioni vascolari del Sistema Nervoso Centrale
7) Malformazioni cranio-facciali (craniostenosi semplici, multi-suturali e sindromiche)
8) Malformazioni del midollo spinale (disrafismi spinali)
9) Malformazioni della giunzione cranio-vertebrale (Malformazioni di Chiari, Instrabilità cranio-cervicali, ecc.)

10) Patologie complesse vertebro-midollari

11) Neurotraumatologia

12) Patologie infettive del Sistema Nervoso Centrale

13) Lesioni disembriogenetiche (cisti dermoidi, epidermoidi, ecc.) della teca cranica e del Sistema Nervoso Centrale

14) Neurogentica clinica

Queste patologie vengono gestite con i seguenti tools:

1) RM 1,5 e 3 Tesla

2) Microscopio operatorio

3) Neuroendoscopia intraventricolare e della base cranica

4) Monitoraggio neurofisiologico intraoperatorio cerebrale e spinale

5) Aspiratore ad ultrasuoni

6) Piezosurgery

7) Ecografia intaroperatoria

8) Neuronavigazione

9) Laboratorio Neurogenetica

Programmi clinici innovativi:

1. Chirurgia epilessia che dovrà essere integrata con procedure Stereo-EGG Robot assistite e tecniche Laser RM –guidate

2 Chirurgia vascolare mirata alla rivascolarizzazione cerebrale diretta tramite anastomosi arteriosa extra-intracranica

3. Chirurgia personalizzata del bambino con Spasticità (Baclofene intratecale o Rizotomia posteriore selettiva
4. Nuovo modello ibrido tecnico-organizzativo di Neuro-ortopedia
5. Approcci integrati e “multi-monitorati” per il trattamento dei tumori del sistema nervoso centrale
6. Sviluppo ulteriore del ruolo della Neurochirurgia nell’ambito del Trauma Center
7. Sviluppo evolutivo del un “Neuro-critical team”
8. Possibile utilizzo dell’ intelligenza artificiale (I.A)nella pratica clinica

Attività di Ricerca

A) Progetto di ricerca per la realizzazione di un mini-robot per neurochirurgia endoscopica nei primi tre anni di vita (collaborazione con l'Istituto Italiano di Tecnologia di Genova)

B) La ricerca di tipo genetico svolta presso al UOC di Neurochirurgia è incentrata sull'identificazione di geni coinvolti nella patogenesi di malformazioni congenite del sistema nervoso centrale . Le principali linee di ricerca sono:

a) Difetti del Tubo Neurale :

1) Difetti del tubo neurale

l'identificazione di fattori genetici che svolgano un ruolo essenziale nella patogenesi dei Difetti del Tubo Neurale (DTN). Nei primi anni è stato approfondito lo studio dei geni del metabolismo del folato, quali possibili fattori di rischio per i DTN, producendo una serie di pubblicazioni inerenti polimorfismi, correlati a rischio aumentato di insorgenza di DTN in enzimi del metabolismo dell'acido folico. Negli anni successivi (dal 2007) abbiamo studiato ampiamente un gruppo di geni appartenenti ad una via di segnale definita di Polarità Cellulare Planare (PCP) dal quale sono emersi diversi geni candidati per la patogenesi dei DTN nell'uomo e i risultati ottenuti hanno permesso di produrre numerose pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali. Attualmente ci stiamo occupando del sequenziamento dell'esoma di casi sporadici (trios) e familiari di DTN. Sempre nell'ambito di questo filone grazie alla collaborazione con gruppi internazionali ci occupiamo dell'analisi dell'esoma di pazienti affetti da Sindrome da Regressione Caudale e l'analisi dei geni codificanti per una famiglia di proteine implicate nella patogenesi dei DTN da modelli animali, dette Claudine, in forme aperte di DTN.

2) Spina Bifida aperta:

Identificazione di varianti patogenetiche nei geni delle Claudine (geni coinvolti nella migrazione delle cellule neuronali).

3) Disrafismi spinali aperti e chiusi :

Condivisione dei dati degli esomi di pazienti con DTN nell'ambito del Consorzio Internazionale per l'identificazione di geni coinvolti nei DTN (NTD-**IDC)**

4) Regressione Caudale:

Identificazione di geni coinvolti nella patogenesi della regressione caudale mediante sequenziamento degli esomi.

C) Chiari I complex:

Identificazione e caratterizzazione dei geni che predispongono all'insorgenza della **Malformazione di Chiari 1** nell'uomo mediante sequenziamento dell'esoma degli individui affetti e non affetti appartenenti a famiglie con segregazione autosomico dominante/recessiva della malformazione.

C) Moya-moya

Studio della patogenesi della malattia di Moya-Moya, patologia causata da una stenosi progressiva delle arterie cerebrali della base del cervello, mediante un approccio multidisciplinare clinico, molecolare e statistico volto all'identificazione di marcatori biologici predittori della progressione della patologia.

D) Malattie rare

Identificazione e caratterizzazione di nuove mutazioni e nuovi fenotipi clinici con patologie coinvolgenti il SNC e in pazienti con Malattie Rare del SNC non diagnosticate (per esempio:ritardo mentale, anomalie girazione corticale, ipoplasia cerebellare, malformazioni rombo-encefaliche, etc) sottoposti a studi di WES (whole exome sequencing). Tale progetto è in collaborazione con Prof. V. Nigro (Università di Federico II, Napoli e Istituto Telethon di Genetica e Medicina), Prof Giorgio Casari e Dr. L. Castello (Istituto Telethon di Genetica e Medicina, Pozzuoli).

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

NEUROCHIRURGIA

1**)Ospedale Niguarda** – Milano: Centro "Claudio Munari" per la Chirurgia dell'Epilessia

2)**Cincinnati Children's Hospital Medical Center – Cincinnati (OH, USA):** Division of Pediatric Neurosurgery:

a) programma di Chirurgia dell'epilessia in età pediatrica;

b) programma di Chirurgia della Spasticità

3) **Policlinico San Martino**: Clinica Neurochirurgica dell'Università di Genova:

a) Polo Interaziendale di Neurochirurgia

b) Chirurgia endoscopica della base cranica anteriore

c) Neuropatologia

d) Radioterapia

4)Istituto Italiano di Tecnologia – Genova:

Neurochirurgia robotica

5)Università degli Studi di Torino:

Rete formativa della Scuola di Specializzazione in Neurochirurgia

6)Istituto Neurologico Besta – Milano:

Sindrome moyamoya e patologie vascolari in età pediatrica

NEURO-GENETICA

1.Difetti del Tubo Neurale :

-University of Montreal, CHU Sainte Justine Research Center, Montreal: "Spina Bifida"

-McGill University: "Spina Bifida-Geni Claudine"

- Department of Medicine,Columbia University College of Physicians and Surgeons, New York, USA: "Regressione Caudale"

- Texas A&M University System Health Science Center, Houston, Texas USA: “Consorzio Internazionale per l’identificazione di geni coinvolti nei DTN (**NTD-IDC**)”

- Weill Cornell Medicine New York, NY USA:

“Consorzio Internazionale per l’identificazione di geni coinvolti nei DTN (**NTD-IDC)”**

- Policlinico Gemelli, Roma: Spina Bifida

2.Chiari I malformation:

- University of Montreal, Department of Obstetrics and Gynecology, CHU Sainte Justine Research Center, Montreal, Canada

- Policlinico Gemelli Roma

- AOU Citta della Salute e della Scienza di Torino

- Bicetre Hospital, Assistance Publique – Hopitaux de Paris, University Paris Sud Francia

3.Progetto Malattie Rare del SNC non diagnosticate

-Università di Federico II, Napoli

-Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli, Italy

Staff

Armando Cama, Alessandro Consales, Marco Pavanello, Gianluca Piatelli, Francesca Secci, Mattia Pacetti, Valeria Capra.

U.O.C. Ortopedia



Dirigente Responsabile

Dr. Silvio Boero

Localizzazione

Padiglione 17 – P 04

Coordinatore Infermieristico reparto

Sig.ra Marina Pagano

Coordinatore Infermieristico Day Hospital

Sig.ra Sandra Seminara

Referente Qualità

Dr. Flavio Becchetti

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 delle infezioni in età evolutiva, dei paramorfismi dell'età evolutiva:

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:
- Allungamento chirurgico degli arti
- Trattamento chirurgico delle deviazioni assiali complesse degli arti:
    - Osteocondrodisplasie
    - esiti osteoartriti
    - deformità post-traumatiche
    - deformità congenite

- Diastasi pubica ed estrofia vescicale

- Deformità della colonna vertebrale: deviazioni (scoliosi, cifosi) idiopatiche, di natura congenita, e neuromuscolare
- Trattamento chirurgico di spondilolisi e spondilolistesi.
- Trattamento conservativo busti gessati.
- Trattamento chirurgico delle deformità mediante l'utilizzo 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).

- Trattamento chirurgico e conservativo in neuro-ortopedia
- Trattamento delle paralisi spastiche con tossina botulinica

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

- 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

- Termoablazione con radiofrequenza nelle neoplasie ossee benigne

- 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

Attività di ricerca sui seguenti argomenti:

- correzione delle eterometrie associate a gravi deviazioni assiali degli arti inferiori
- correzione chirurgica del grave piede torto congenito
- trattamento chirurgico delle fratture del gomito
- trattamento chirurgico di fratture dell'arto inferiore
- studio di patologie rare (emimelia tibiale; angiomatosi multifocale di Kasabach/Merritt)
- rivalutazione di protocolli di scoliosi operate

-diffuse bone and soft tissue angiomatosis with GNAQ mutation

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Clinica Ortopedica Università di Genova IRCCS San Martino (Prof. L. Felli)

Clinica Ortopedica Università di Pisa (Prof. R. Capanna)

U.O.C. Anatomia Patologica (Prof. A. Franchi)

C.T.O. Clinica Ortopedica di Torino (Prof. A. Massè)

Collaborazione all'interno degli European Reference Networks (BOND o Muscoloscheletrico)

Collaborazione rete italiana RAMStumori

ACAR onlus (Italian patient association on Multiple Osteochondromas and Ollier Disease) nell'ambito dell'iniziativa: TemeRARI si nasce (Born to be Brave)

Advisory board internazionale per gli allungamenti negli acondroplasici

Ospedale San Martino Prof. Catania per utilizzo della realta' virtuale nelle medicazioni dell'Ortopedia

U.O Spina Bifida Asp Caltanissetta

Staff

Andaloro Antonio, Becchetti Flavio, Boero Silvio, Camurri Valentina, Di Stadio Mauro, Famà Paolo, Gregorio Sandro, Marengo Lorenza, Marrè Brunenghi Giorgio, Michelis Maria Beatrice, Nasto Luigi Aurelio, Pagano Marina, Riganti Simone, Seminara Sandra

U.O.C. Otorinolaringoiatria

Dirigente Responsabile
Dr. Vincenzo Tarantino

Localizzazione
Ambulatorio - Padiglione 20, P 01
Degenza in Week Surgery
Padiglione 17, P 03 - ORL Padiglione 17, P04
Degenza, Sala Medica controlli, consulenze e visite urgenti U
Padiglione 17, P04
Sala Operatoria: Padiglione 17, P02

Coordinatrici Infermieristiche
Lorella Santato – **Ambulatorio pad. 20**
Daniela Trucco – **Day Hospital pad. 20**
Daniela Spennato – **Degenze in Week Surgery**
Marina Pagano - **Degenza in ORL**
Rosanna Viacava – **Sala Operatoria**

Referente Qualità
Lucia Semino
Adelina Porcu (fino al 21.7.2019)

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:
Trattamento medico e chirurgico della patologia otologica;
Diagnosi e cura dei disturbi dell'equilibrio e della postura;
Diagnostica e trattamento della patologia adenoidea e tonsillare;
Diagnostica e trattamento della patologia delle ghiandole salivari;
Diagnostica e trattamento della patologia laringea e tracheale.
Diagnostica e trattamento della patologia del collo.

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

Prof. Stefano Berrettini – Direttore U.O.C. Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria Università di Pisa Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana – Sordità e patologia dell'orecchio

Prof. Giorgio Peretti – Direttore U.O.C. Clinica Otorinolaringoiatrica - Università di Genova – Patologia Laringo-tracheale

Staff

Vincenzo Tarantino, Roberto D'Agostino, Andrea Melagrana, Adelina Porcu fino al 21 luglio 2019, Lucia Semino, Donata Roncallo.

U.O.C Oculistica



Responsabile

Prof Paolo Capris fino al 30/10/2019

ff Dott Riccardo de Marco

Localizzazione

Pad 17 - P3 Week Surgery P4Degenza P5 SO
Pad 20 - Ospedale di Giorno
P01 Ambulatori - P02Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Daniela Spennato--- Week Surgery
Marina Pagano ---Degenza Ordinaria
Lorella Santato --- Ambulatorio
Sabrina Dallaturca --- Sala Operatoria

Referente Qualità Dott Paola Camicione

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 sedazioneper pazienti poco collaboranti, in regime di Day Hospital)
- Esame del campo visivo (Perimetria Computerizzata e Manuale cinetica)

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 R1,et alLongterm 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,TraversoCEChoroidal 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 infiammatory choroidal neovascularization Retina 2016 OCT ; 36 (10):e99-e 100.

•Calandra S, De Marco R1, Martini A1, Ravelli A2.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 CEChoroidal Abnormalities Detected by Near-Infrared Imaging (NIR) in Pediatric Patients With Neurofibromatosis Type 1 (NF1). Invest Ophthalmol Vis Sci.2016 Mar 1;57(3):77

•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.

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. in collaborazione con la Lund University of Sweden

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

Staff

Paolo Capris, Riccardo De Marco, Simona Panarello, Enrico Priolo, Paola Camicione, Lorenza Sposetti, Enrica Spaletra, Elisa Tassara, Giuseppe Rao, Daniela Spennato, Marina Pagano, Lorella Santato, Sabrina Dallaturca, Daniela Trucco, Daniela Leonardini

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione



Dirigente Responsabile

Dr. Paolo Moretti

Localizzazione

Padiglione 1 piani 0, 1 e 4

Pad 20 piano 4

Coordinatore tecnico di riabilitazione

Dr.ssa Maria Carla Guenza

Coordinatore Area Assistenziale

Dr.ssa Ilaria Bruno

Referenti 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 Nazionali ed Internazionali

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

Staff

Paolo Moretti, Alessia Aiello, Marta Bertamino, Annalisa Calcagno, Luca Doglio, Anna Ronchetti, Chiara Tacchino,Maria Carla Guenza, Carla Ferrari, Francesca Invrea , Roberta Mantero, Nicoletta Orsini, Enrica Pastorino, Anna Providenti, Christian Savio, Cinzia Scano, Silvia Semino, M.Antonietta Spanò, Daniela Spina, Ambra Zuffi, Francesca Campone (contrattista), Alice Perata (contrattista),Donata Roncallo, Francesca Passano, Marina Porcu,Paola Durand, Sofia Fiscon, Sara Cornaglia (contrattista),Marianna Gaito, Marina Usai, Alessia Di Rocco (contrattista),Ilaria Bruno, Laura Burol, Immacolata Capacciolo, Ilaria Colombo, Maria Crovetto, Marina Denevi, Armanda Ferullo, Nadia Fresia, Maria Francesca Gentili, Tiziana Pivari, Michela Siravo, Roberta Tosazzi, Elisabetta Trestin,Silvana Dionis, Monica Gandolfo, Graziella Italiano, Laura Mazzocchi, Vittoria Modena, Tojo Varghese Nettikadan , Serena Mezzetta.

U.O.C. Neuropsichiatria Infantile





Dirigente Responsabile

f.f. Prof. Armando Cama (al 21.6.2020)

f.f. Prof. Lino Nobili (dal 22.06.2020)

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 delmovimento*, 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 Adolescenzadalla 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 polimicrogiria; 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 data-base 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 del 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

Lino Nobili, Fabia Brera, M. Elena Celle, Elisa De Grandis, Paola Lanteri, M. Margherita Mancardi, Elisabetta Zanotto, 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

Dott. Andrea Rossi

Localizzazione:

Padiglione 19 – PT

Coordinatore infermieristico:

Anna Giaconi

Referente per la Qualità:

Eleonora Cioetto

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'attività clinica dell'Unità Operativa è rivolta alla diagnostica per immagini delle patologie del sistema nervoso centrale, del distretto testa-collo e del rachide in età pediatrica. A tal fine la dotazione tecnologica è costituita da due tomografi a Risonanza Magnetica (3 Tesla e 1.5 Tesla) della Philips e da uno scanner per tomografia computerizzata (TC) spirale a 64 canali della Siemens (in condivisione con l'UO Radiologia).

Le aree di eccellenza sono costituite dalla Neuroradiologia Oncologica, dalla Neuroradiologia nelle Malattie Rare (patologie malformative, metaboliche e neurodegenerative, vasculopatie), dall'Imaging Neonatale e dal Neuroimaging ad alto campo magnetico. Vengono inoltre effettuati esami RM in pazienti gravide a partire dalla 19ªsettimana di gestazione per studio di patologie fetali.

Attività di Ricerca

L'attività di ricerca dell'Unità Operativa è rivolta alle applicazioni dell'imaging ad alto campo magnetico lungo vari filiere. I progetti di ricerca in corso riguardano principalmente a radiogenomica dei tumori cerebrali, il coinvolgimento cerebrale nei pazienti affetti da anomalie congenite del l'apparato urinario, lo studio delle malformazioni corticali cerebrali e delle sindromi da iperaccrescimento cerebrale, l'applicazione di metodiche non invasive di perfusione cerebrale e di studio della parete vascolare nelle vasculopatie pediatriche e la classificazione degli stati disrafici spinali.

E' inoltre in corso la partecipazione a progetti di ricerca corrente delle reti IRCCS:

- Rete IRCCS Neuroscienze: per sviluppo e applicazione di metodi di deeplearning per la caratterizzazione e quantificazione automatica di aspetti dismorfici cerebrali in pazienti pediatrici con disabilità intellettiva di grado medio-grave che presentano quadri di imaging morfologico normale o caratterizzato da minimi dismorfismi qualitativi.
- Rete IRCCS Pediatrici "IDEA": Biomarker di Neuroimaging e approcci innovativi per la valutazione dei disturbi della sostanza bianca cerebrale nell'età dello sviluppo.

L'unità partecipa inoltre alle attività del consorzio Imago7 per la ricerca sulle applicazioni cliniche della Risonanza Magnetica 7 Tesla per la validazione di studi diagnostici nelle epilessie focali ad insorgenza pediatrica.

Principalicollaborazioni nazionali ed internazionali

DIBRIS- Università di Genova

Consorzio Fondazione Imago7 (www.imago7.eu)

COST Action Neuro-MIG (www.neuro-mig.org)

Dipartimento di Imaging, Università di Lisbona (Portogallo)

Divisione di Neuroradiologia, Great Ormond Street Hospital for Sick Children, Londra(UK)

Staff

Andrea Rossi,Giovanni Morana, Mariasavina Severino, Domenico Tortora,Anna Giaconi, Valentina Macchiavelli, Paola Marchi, Angela Maria Natale, Alessandra Nicolini, Serena Stornello,Eleonora Cioetto, Carlo Bravaccino, Ramona Fuschini, Claudia Mancini, Alberto Maria Santelia, Valerio Vitulli,Carlotta Ceccaroni

U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica



Dirigente Responsabile
Dottor Nicola Laffi

Localizzazione
Pad.20 - 5° piano

Coordinatore infermieristico
Sig.a Caterina Holmes

Referente Qualità
A.R. Martino

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
- 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)
- 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 Igiene Dentale , UNIGE
- Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricita' dell'eta' 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.
- ASL1 Imperiese

Staff

Nicola Laffi , Marco Davide Chiappe, Angelo Romano Martino, Claudia Capurro, Caterina Holmes

U.O.S.D. Assistenza Domiciliare



Dirigente Responsabile

Dott. Sandro Dallorso

Localizzazione

Padiglione 5 Piano terra

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Maria Cristina Contarini

Referente Qualità

Dott.ssa Daniela Caprino

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Gestione domiciliare (dal Lunedì al Venerdì ore 7-20, Sabato e festivi ore 7-14) dei pazienti dimessi dalle UU.OO. dell'Istituto Gaslini, residenti all'interno dell'ASL 3 genovese. Vengono eseguite le seguenti prestazioni: valutazione clinica, 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. E' parte 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. Collabora con la UOSD Hospice nel percorso di formazione continua del personale ospedaliero e territoriale per la presa in carico dei pazienti affetti da patologie cronico-complesse in cure palliative.

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, Serena Rossin, Francesca Tiraboschi, Monica Francesia Berta, Cristina Ferreccio, Paola Parodi, Ilenia Casella, Maria Rita Mandara, Silvia Tedeschi, Paola Fino, Maria Chiodo, Nadia Carbonifero, Rosalba Messina, Michela Vecchio, Katia Morini

U.O.S.D. Hospice - “Il Guscio dei Bimbi” – Chiara Luce Badano



Responsabile:
Luca Manfredini

Localizzazione:
Padiglione 5, 2°/3° piano

Coordinatore infermieristico:
Maria Cristina Contarini

Referente Qualità:
Daniela Caprino

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il “Guscio dei Bimbi” è una struttura che rientra nella rete assistenziale presente intorno al bambino con patologia inguaribile e bisogni assistenziali complessi. E’ una struttura residenziale ad elevata complessità assistenziale ma a dimensione di bambino, dove sono rispettate le relazioni ed i ritmi non sono rigidamente scanditi come all’interno di un ospedale. Esso è il punto di incontro, di formazione e condivisione per tutti coloro che direttamente vivono esperienza di malattia inguaribile e per quanti si occupano di questi pazienti e delle loro famiglie.
All’interno dell’hospice pediatrico vengono erogate le cure palliative pediatriche, ovvero un insieme integrato di prestazioni sanitarie e professionali di tipo medico, infermieristico, riabilitativo, psicologico e spirituale a favore di bambini affetti da patologie ad andamento evolutivo per le quali non esistono terapie in grado di portare a guarigione. Garantisce inoltre la possibilità di gestire il momento terminale con competenza, attenzione e dignità.
L’Hospice, in collaborazione con il centro di cure palliative pediatriche regionale, i pediatri di famiglia e le ASL distribuite sul territorio nazionale, si occupa e preoccupa di individuare tutti i bambini con caratteristiche cliniche e necessità assistenziali profondamente diverse tra loro, al fine di permettere, ove possibile, il raggiungimento di uno stesso livello di cure.

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,

Commissione Stato-Regioni,
AGE.NA.S (Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali),
Regione Liguria,
AOPI (Associazione Ospedali Pediatrici Italiani)
Società Italiana Cure Palliative (SICP),
Scuola italiana di Medicina e Cure Palliative (SIMPA)
Associazione Italiana Emato-Oncologia Pediatrica (AIEOP),
Progetto PIPER (Pain in Paediatric Emergency Room)
Accademia delle Scienze di medicina Palliativa (ASMEPA)
Università degli Studi di Genova
Università di Padova
Università Cattolica Roma
Claudiana – Scuola Superiore di Sanità - Bolzano
Federazione Cure Palliative
Fondazione Maruzza Lefebvre D'Ovidio,
Associazione Maruzza Regione Liguria ODV

Staff

Arleo Angelo
Bellagamba Ornella
Caprino Daniela
Carbonifero Nadia
Casella Ilenia
Chiodo Maria
Contarini Maria Cristina
Dallorso Sandro
Fino Laura
Innocenti Debora
Maestrini Silvia
Manfredini Luca
Messina Giulia
Messina Rosalba
Molinari Elena
Morini Katiuscia
Parodi Paola
Rossin Serena
Tedeschi Silvia
Tiraboschi Francesca
Vecchio Michele Elide
Verardo Clizia

U.O.S.D. Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano



Dirigente Responsabile

Dr. Filippo Maria Senes

Localizzazione

Padiglione 17 – P04 c/o Ortopedia

Padiglione 17 – P05 Studio

Coordinatore infermieristico

Marina Pagano – Degenza

Sandra Seminara – Day Hospital

Daniela Spennato – Week Surgery

Referente Qualità

Dr. Flavio Becchetti

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'UOSD , che è inserita nel Dipartimento Integrato Neuroscienze mediche, chirurgiche e Riabilitazione-Continuità di cure (RCC), si occupa dei vari aspetti della Chirurgia della Mano e Microchirurgia ricostruttiva di pertinenza ortopedico-pediatrica, con particolare riferimento a:

- patologia congenita della mano e dell'arto superiore;

- patologia del sistema nervoso periferico nei vari distretti conseguente a fatti traumatici, compressivi, malformativi o neoplastici;

- trattamento delle Paralisi Ostetriche (ricostruzione del plesso brachiale lesionato nel lattante ed interventi di chirurgia secondaria come i transfer nervosi e/o muscolari, le osteomie derotative, le capsuloplastiche in età più avanzata);

- spasticità dell'arto superiore in paralisi cerebrali infantili;

- lesioni traumatiche acute del sistema muscolo-scheletrico con compromissione neuro-vascolare;

- perdite di sostanza del tronco e degli arti che necessitino di copertura con lembi vascolarizzati (locali, regionali e/o microchirurgici);

- fase ricostruttiva nel trattamento dei tumori del sistema muscolo-scheletrico in collaborazione con la UOC Ortopedia.

Attività di Ricerca

Linee di ricerca clinica in corso:

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 microchirugiche e chirurgia funzionale ortopedica;

- Transfer a distanza di muscoli rivascolarizzati e re innervati;

- Stesura Linee Guida lesioni traumatiche dei nervi periferici in collaborazione con SIM (Società Italiana di Microchirurgia);

- Stesura Linee Guida dei Reimpianti degli arti in collaborazione con il C.U.M.I. (Coordinamento Urgenze Mano Italiano).

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.

Centro di Chirurgia della Mano di II livello riconosciuto dalla Società Italiana di Chirurgia della mano .

Collaborazioni con Colleghi di Società Scientifiche Nazionali ed Internazionali:

-SIM Società Italiana di Microchirurgia (il Dr. Senes svolge l'incarico di presidente della società 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).

- Associazone Italiana Sindrome di Poland

Staff

Filippo Senes, Flavio Becchetti,Marina Pagano, Sandra Seminara, Daniela Spennato

-Compartecipazione globale dei Dirigenti Medici dell'UOC Ortopedia dell'Istituto Gaslini (cfr. UOC Ortopedia) per assistenza in sala operatoria e per le attività di reparto.

-Personale Infermieristico del Reparto, della Sala Gessi e delle Sale Operatorie.

-Segreteria della UOSD condivisa con UOC Ortopedia

U.O.S.D. Centro di Neuroncologia

Dirigente Responsabile
Maria Luisa Garrè

Localizzazione:
Ambulatorio e Day Hospital - Pad. 20 ODG – P02
Degenze - Neurochirurgia,Oncologia Ematologia

Coordinatore infermieristico Day Hospital
Daniela Trucco

Referente Qualità
Claudia Milanaccio

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

La U.O.S.D. Neuroncologia 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 tra il reparto di Emato-Oncologie e la Neurochirurgia Pediatrica, dal 1995, costituisce uno dei riferimenti nazionali 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. Per la Radioterapia si avvale della collaborazione siglata da apposite convenzioni dell'Istituto con l'Unità di Proton terapia di Trento (ASPP Trento) e il CNAO di Pavia.

Ogni anno sono ,mediamente diagnosticati e trattati 50-60 nuovi casi di tumore del SNC.

I pazienti in attivo follow–up dal 1995 sono più di 1100. L'unità operativa adotta sempre più trials clinici sperimentali (fase I, II,II) sull'impiego di nuovi farmaci antitumorali.

Attività di Ricerca

Il centro ha contribuito nell'ambito della Società Internazionale di Oncologia Pediatrica-SIOP, al lavoro dei gruppi di studio che hanno portato all'attivazione di tutti gli importanti protocolli cooperativi Internazionali per lo Studio ed il trattamento dei bambini affetti Medulloblastoma, Tumori a cellule Germinali, Ependimoma, ATRT, Gliomi a Basso Grado, Tumori dei Plessi, DIPG. Il centro ha condotto clinici sperimentali nei tumori associati a facomatosi (Sclerosi Tuberosa, Neurofibromatosi 2) ed ha contribuito come 2° centro più importante in Italia al reclutamento dei casi dello studio Internazionale del farmaco Bevacizumab nei gliomi maligni pediatrici ed è al primo posto in Italia come reclutamento in farmaci sperimentali biologici (inibitori di BRAF e MEK, Pomalidomide).Il servizio, affianca il laboratorio di Neuroscienze 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). Per i Gliomi è stata condotto uno studio sulla terapia con inibitori di BRAF V600 in collaborazione con il Sick Children's Hospital di Toronto; con lo stesso centro è in corso una collaborazione nell'ambito della ricerca "Magic" che ha lo scopo di studiare il genoma del Medulloblastoma. 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) ed è attualmente in corso uno studio diagnostico di Fase I con la PET Cu64, con potenzialità terapeutiche nei gliomi maligni a prognosi peggiore. 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 ed il CNAO di Pavia 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) ed è attualmente sponsorizzato dall'Associazione Italiana di Emato-Oncologia Pediatrica.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

UOSD Radioterapia Ospedale San Martino-IST,

UOC Medicina Nucleare Ospedale Galliera

UOC Neurochirurgia e Neuroncologia Ospedale San Martino di Genova

Anatomia Patologica Ospedale san Martino di Genova

APSS UOC Protonterapia, Trento

CNAO Proton Terapia, Pavia

Genetica Medica Università degli Studi di Genova

Neurosurgery Department and Neuroncology Unit Sick Children's Hospital Toronto

Neuropathology Department University of Bonn

Policlinico Umberto 1° Roma, Laboratorio di Neuropatologia

Oncologia Pediatrica Ospedale Bambino Gesù Roma

Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, Oncologia Pediatrica

Clinica pediatrica ed Oftalmologia di Siena

Staff

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

U.O.S.D. Centro Neurofisiologia

Dirigente Responsabile

Dott.ssa Paola Lanteri

Localizzazione

Padiglione 4

Degenza: II Piano

Day Hospital: I Piano

Ambulatorio: Piano Terra

Coordinatore infermieristico:

Anna Santucci

Referente Qualità:

dott.ssa Paola Lanteri

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il laboratorio di Neurofisiopatologia clinica valuta pazienti sia interni che esterni, di età compresa dal neonato alla maggiore età.

Attività di laboratorio di Neurofisiopatologia: si effettuano le principali metodiche neurofisiologiche come studi di elettroneurografia ed elettromiografia, singola fibra (per lo studio delle neuropatie su base genetica ed acquisite disimmuni, da neurotossicità e traumatiche, studio delle paralisi del plesso brachiale, miopatie, forme miasteniche), potenziali evocati visivi, acustici, somatosensoriali, motori ed elettroencefalografia.

Attività in area critica intensiva: valutazione neurofisiologica del paziente critico con registrazioni estemporanee e in continuo di EEG, Video EEG, CFM, potenziali evocati ed elettroneuro/miografia (per la prognosi dei disturbi di coscienza, critical illness neuro/myopathy, stato di male elettrico, ipertensione endocranica)

Attività in sala operatoria: neurofisiologia intraoperatoria mediante metodiche di mappaggio e monitoraggio (elettroencefalografia, elettrocorticografia, potenziali evocati motori da stimolazione elettrica transcranica e diretta, potenziali evocati somatosensitivi, phase reversal, potenziali evocati visivi, uditivi, blink reflex, riflesso bulbo-cavernoso) in ambito neurochirurgico per patologie sovratentoriali, della fossa cranica posteriore, midollari e chirurgia della spasticità (rizotomia dorsale selettiva), in ambito ortopedico per interventi di correzione di scoliosi idiopatiche e cifoscoliosi complesse, in ambito otorino per lo studio della funzionalità delle corde vocali.

Team delle vie aeree

Centro riconosciuto per la formazione in Neurofisioogia Clinica della Società Italiana di Neurofisiologia Clinica (SINC) per la Neurofisiologia Pediatrica (modulo EEG-EP e modulo EP-EMG) e per il Monitoraggio Neurofisiologico Intraoperatorio.

Co-coordinatore Nazionale del Gruppo di Studio della Società Italiana di Neurofisiologia Clinica (SINC) "Neurofisiologia pediatrica"

Co-coordinatore Nazionale del Gruppo di Studio della Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) "Neurofisiologia pediatrica"

Attività di Ricerca

Raccolta dati normativi in Neurofisiologia Pediatrica (per le velocità di conduzione sensitive e motorie)

Studio e applicazione dell'analisi quantitativa elettromiografica.

Applicazione della neurofisiologia in ambito psichiatrico (EEG e componenti a lungo termine dei potenziali evocati somatosensitivi): Neurofisiologia della neurosensorialità del paziente autolesionista

Neurofisiologia della paralisi ostetrica del plesso brachiale per la prognosi e il management clinico-chirurgico

Valori prognostici neurofisiologici nel coma post anossico e post traumatico nell'era dell'ipotermia.

Caratterizzazioni delle specificità tecniche e metodologiche del monitoraggio e mappaggio intraoperatorio nelle varie fasi maturative dal neonato all'adulto nella chirurgia intracerebrale dalla chirurgia per la rimozione dei tumori cerebrali in aree eloquenti, della chirurgia dell'epilessia (anche in Collaborazione con il Centro per la Chirurgia dell'Epilessia, Ospedale Niguarda Milano) fino all'awake surgery.

Valutazione neurofisiologica dei nervi cranici deputati alla fonazione e alla deglutizione.: valutazione diagnostica e prognostica Studio dei potenziali evocati motori transcranici e dell'attività elettromiografica e riflessa dai muscoli deputati alla deglutizione e alla fonazione (corde vocali) nei pazienti con paralisi delle corde vocali e disfagia. Individuazione dei parametri diagnostici e prognostici.

In collaborazione con l'Area Aggregazione – Malattie Neuro-muscolari e Respiratorie – studio dei pazienti con atrofia muscolare spinale (SMA) per le nuove terapie e trial terapeutici.

Da 150 a 1600 caratteri compresi gli spazi

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Collaborazione con UO Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica IRCCS San Martino Genova per il monitoraggio intraoperatorio in qualità di esperto in Neurofisiologia Intraoperatoria secondo il piano quadro Regione Liguria.

Collaborazione con UOC di Genetica Medica IRCCS San Martino Genova per lo studio delle patologie su base genetica, soprattutto neuropatie, atassie e malattie del motoneurone e con la UOC di Neurologia per le neuropatie sia su base genetica che acquisita per la diagnosi, lo studio e la fase transizionale al mondo dell'adulto.

Cincinnati Children's Hospital (USA) - Division of Pediatric Neurosurgery Pediatric Epilepsy Surgery Program - Pediatric Neuroanesthesia and Intraoperative Neurophysiological Monitoring (PNA-IONM) per lo studio della spasticità e dell'epilessia

Staff

Paola Lanteri, Aurigo Antonella, Bollati Francesca. Dapelo Maria Teresa, Martelli Simona, Mendolia Simona.

Prastaro Tiziana, Paolo Grosso

Dipartimento integrato Servizi e Laboratori

Coordinatore:Dr. Gino Tripodi

Area Assistenza

U.O.C. Laboratorio 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 clonalita' nel controllo delle Infezioni Ospedaliere. Altre areee 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 Craniosynostosis 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 disesase – 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, Medici Chiara, Eddi Di Marco, Luisa Pescetto, Candida Palmero, Elisabetta Ugolotti, Giuliana Cangemi, Maura Acquila, Rodolfo Pessina, Chiara Bernardini, Amato Stefano, Bacchiddu Gianfranco, Bagnasco Roberto, Barbagallo Laura, Bazurro Gyada, Benvenuti Massimo, Bernardini Gabriella,Bonifazio Paola, Bottini Federico, Bugnone Daniela, Casalaro Antonella, Della Rocca Vincenzo, Di Maira Giovanni, Fazzini Paolo, Fenu Maria Laura, Filippetti Manuela, Formiga Antonella, Fraternale Elisabetta, Garaventa Marco, Gatti Carla Cinzia, Guidi Fabrizio, Maffia Angelo, Marcomini Laura, Marotta Fernando, Pannese Teresa, Parodi Giorgio,

Pasquarella Emilio, Pastorino Giovanni,Pellettieri Anna, Rela Erika, Scarfò Angela Enrica, Stella Mauro, Talio Marina, Truzzi Fosca, Vailati Daniele, Ventrella Valter.

U.O.C. Laboratorio di Genetica Umana



Responsabile:
Dott. Domenico Coviello

Localizzazione:
Pad 3, 1 piano
(Citogenetica prenatale, Genetica Molecolare)

Pad 15, 4 piano
(Citogenetica postnale, Array-CGH)

Pad 16, piano terra (Citogenetica OncoEmatologica)

Coodinatore tecnico:
Giorgio Parodi

Referenti Qualità:
Dott.ssa Michela Malacarne,
Dott. Massimo Maffei,
Dott. Bertorello Marco

Attività Clinica e Aree di Eccellenza:

DIAGNOSTICA GENETICA MOLECOLARE, CITOGENETICA E CITOGENOMICA

1) L'attività Diagnostica di Genetica Molecolare include l'analisi tramite le tecniche di
a) Sequenziamento Sanger in 49 malattie genetiche,
b) Analisi di delezioni/duplicazioni tramite MLPA in 16 condizioni diverse,
c) Screening di mutazioni note tramite VNTR o RDB (in 6 differenti condizioni),
d) Analisi di contaminazione materna su campioni di DNA fetale,
e) Analisi quantitativa tramite Real Time PCR in 2 differenti patologie.

2) L'attività Diagnostica di Citogenetica e Citogenomica include:
a) Analisi del cariotipo su vari tessuti (postnatale, prenatale ed emato-oncologico pediatrico),
b) Analisi tramite FISH,
c) Analisi CNV tramite Array-CGH.
Le indagini coprono i settori del deficit intellettivo, delle condizioni sindromiche, della poliabortività, dell'infertilita, delle malformazioni fetali.

3) L'area Diagnostica di Eccellenza attualmente include l'utilizzo del Next Generation Sequencing (NGS) in 5 pannelli per un totale di 451 geni per i seguenti gruppi di patologie:
a) Cardiovascolare (38 patologie con 163 geni),
b) Epilessie con eziologia genetica (15 diverse patologie con 91 geni),

c) Basse stature idiopatiche (104 geni),

d) Iperaccrescimento con o senza disabilità intellettiva (30 geni),

e) Malattie febbrili ricorrenti autoinfiammatorie (61 geni).

e) Test prenatale non invasivo (NIPT) su DNA fetale libero circolante per la valutazione del rischio per le aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21 e valutazione del sesso fetale.

L'elenco completo delle patologie diagnosticate è presente nella carta dei servizi dell'Ente e nel sito web http://www.gaslini.org/reparti/laboratorio-genetica-umana/

Attività di Ricerca:

DIAGNOSTICA GENETICA MOLECOLARE, CITOGENETICA E CITOGENOMICA

1) Progetto ricerca corrente (Rete Idea): "Implementazione nella Pratica Clinica di un Percorso Diagnostico Integrato Basato sulle Tecnologie Omiche". Da diversi anni esiste un network ove vengono discussi casi clinici complessi senza diagnosi per eseguire Whole Exome Sequencing (WES) al fine di individuare la causa genetica. Il network, composto da 10 IRCCS, ha concordato di valutare quale sia l'approccio più efficace (costo/risultato) tra: Sequenziamento del Genoma, dell'Esoma e del Trascrittoma. Il progetto è stato approvato dal Ministero e tra i 10 IRCCS 4 effettueranno le sequenze su 60 casi (trios): 20 a Roma (OPBG), 20 a Trieste (Burlo), 10 a Genova (Gaslini) e 10 a Milano (San Raffaele).

2) Progetto ricerca su Sindrome di Sotos. Il progetto prevede:

- Caratterizzazione e diagnosi molecolare, nel 2019 eseguita su 64 nuovi pazienti
- Biopsia cutanea e allestimento di linee cellulari di fibroblasti, al 2019 raccolte un totale di 12 linee cellulari di fibroblasti
- Raccolta in Database delle caratteristiche fenotipiche di pazienti con difetto molecolare caratterizzato.

Ricevuto dall'Associazione Assi-Gulliver una donazione di Euro 20.000 per contratto a ricercatrice per creazione di un modello in vitro di malattia genetica e per testare terapie geniche innovative.

3) Progetto su analisi WES su 10 casi di Sindrome Cri du Chat, finanziato dall'Associazione Bambini Cri du Chat (ABC). Il sequenziamento è già eseguito ed è in corso l'analisi dei dai per la correlazione tra fenotipo peculiare e marcatori genetici.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali:

Collaborazioni Nazionali:

1) Con Enti Sanitari:

a) Roma, Genetica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù;

b) Trieste, Genetica, Ospedale Pediatrico Burlo Garofolo;

c) Verbania, Pediatria, Ospedale Castelli

d) Milano, Genetica, Auxologixo, Milano

e) Genova, Oculistica Oncologica, Medicina Fetale e prenatale E.O. Ospedali Galliera

f) Palermo, Ospedale Cervello, Genetica Medica

2) Con Associazioni:

a) Associazione Bambini Cri Du Chat (ABC)

b) Associazione Internazionale Ring14

c) Nonsolo15 Onlus

d) Associazione Nazionale Mowat Wilson

e) Gruppo famiglie Sindrome di Dravet

f) AssiGulliver Sindrome di Sotos

g) Associazione Ligure Thalassemici

Collaborazioni Internazionali:

1) Con Enti Sanitari:

a) Prof Dr Zilfalil Alwi, Department of Pediatrics, School of Medical Sciences, Universiti Sains Malaysia, 16150 Kubang Kerian, Kelantan, Malaysia.

b) Dr. Noraesah Binti Mahmud, Pathology Department, Hospital Kuala Lumpur (HKL), Jalan Pahang, 50586 Kuala Lumpur, Malaysia.

2) Con Associazioni:

a) The Human Variome Project. An NGO maintaining operational relations with the United Nations Educational, Scientific, Cultural Organisation (UNESCO). https://www.humanvariomeproject.org/

b) The Thalassaemia International Federation (TIF) (http://thalassaemia.org.cy/it/

Staff

Direttore Medico

Domenico Coviello

Dirigenti Biologi Ospedalieri

1) Baffico	Ave Maria
2) Baldo	Chiara
3) Bertelli	Roberta
4) Cavani	Simona
5) Cecconi	Massimiliano
6) Covone	Angela Elvira
7) Fiorio	Patrizia
8) Gennaro	Elena
9) Grasso	Marina
10) Maffei	Massimo
11) Malacarne	Michela
12) Mogni	Massimo
13) Morerio	Cristina
14) Piombo	Giuseppe
15) Ronchetto	Patrizia

Dirigenti Biologi Universitari

16) Viaggi Silvia

Biologi con contratto di ricerca (Piramide)

17) Tassano Elisa

18) Tavella Elisa

Tecnici di Laboratorio Biomedico

1) Bertorello	Marco
2) Bocciardo	Laura
3) Cavallini	Maria Chiara
4) Davi'	Sabrina
5) Galli	Maria Laura
6) Mura	Isabella
7) Russo	Ilaria
8) Scaraglio	Tiziana
9) Sellaro	Massimo
10) Stagni	Lorella
11) Torello	Corrado
12) Tringali	Giusy
13) Zerega	Guido

U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale



Dirigente Responasabile

Dr. Gino Tripodi

Localizzazione

Padiglione 12 – P T

Coordinatore Tecnico

Diego Fabio Ardenghi

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Cinzia Boaretto

Referente per la qualità

Dr. Diego Fabio Ardenghi

Articolazione Organizzativa

U.O.S.: Terapie Aferetiche

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

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Monitoraggio immunoematologico di pazienti trapiantati con Cellule Staminali Emopoietiche (CSE)
- Studio e monitoraggio immunoematologico delle alloimmunizzazioni eritrocitarie in gravidanza
- Aferesi terapeutica in pazienti pediatrici
- Protocolli di predeposito di sangue frazionato in pazienti destinati a chirurgia complessa in elezione
- Raccolta di CSE da sangue periferico mediante aferesi in pazienti pediatrici di basso peso
- Trattamento della GvHD acuta e cronica mediante fotochemioterapia extracorporea
- Monitoraggio Immunocitofluorimetrico del sangue periferico in pazienti stimolati con citochine a scopo autotrapianto di CSE
- Monitoraggio Immunocitofluorimetrico del sangue periferico in pazienti trattati con fotochemioterapia extracorporea
- Valutazione quali–quantitativa di espianti midollari e raccolte di CSE da sangue periferico
- Manipolazione minore e criopreservazione di CSE
- Diagnostica complessa delle patologie autoimmuni

- Studio e reclutamento di donatori di linfociti “third party” per la terapia cellulare in pazienti trapiantati con CSE omologhe
- Il SIMT applica un sistema di Gestione Qualità su standard ISO 9001 ed. 2008 ed è parte integrante del Programma Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche dell’IRCCS G. Gaslini certificato secondo gli standard europei JACIE dal giugno 2011
- Principali aree di ricerca: Selezione di donatori di linfociti mediante aferesi per il trattamento di infezioni intercorrenti in pazienti trapiantati con CSE; Validazione di protocolli per la raccolta e la selezione di linfociti patogeno–specifici in donatori sani; valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche in soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni

Principali collaborazioni

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

Staff

Gino Tripodi, Marina Martinengo, Mariapina Montera, Marco Risso, Francesca Cottalasso, Francesca Spanò, Diego Fabio Ardenghi, Daniela Bisi, Claudio Cermelli, Fabio Gallino, Mario Iannachino, Cristina Malavasi, Maurizio Meta, Giuseppe Molè, Paola Nardi, Paola Petrone, Paolo Pietrasanta, Simona Rastelli, Corrado Schiazza, Patrizia Toselli, Ferrari Roberto, Cinzia Boaretto, Cecilia Brighenti, Simonetta Bosio, Silvia Cecchini, Nadia Fornaro, Lanza Michela, Parodi Roberta, Pantano Giuseppina, Lucia Noviello, Cinzia Nuara, Olga Schenone.

U.O.C. Anatomia Patologica

Dirigente Responsabile f.f.

Dottoressa 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 (si 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 SIOPEN 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 opsoclono-mioclono
- 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 la condivisionedegli aspetti diagnostici dei casi a maggiore complessità, rarità e/o ricaduta terapeutica
- Univ. Clinic of PathologyVienna, Dott. Gabriele Amann.
- Dept. of Pathology Rikshospitalet,Oslo, Dott. Klaus Beiske
- Histopathology Pathology Dept. St. James's University ,Leeds U.K. Dott. Catherine Cullinane
- Departamento de patologìa, Facultad de medicinaValencia 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 Ciuferri, Barbara De Giovanni, Davide Ircolò, Fabiana Malaguti, Raffaella Defferrari, Katia Mazzocco, Francesca Negri, Andrea Rossi, Martina Verroca

dati 2016

U.O.C. Farmacia



Dirigente Responsabile

Dr.ssa Paola Barabino

Localizzazione

Padiglione 15

Referente Qualità

Dr.ssa Ines Lorenzi

Attività Clinica e Aree di eccellenza

- 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 antiblastici, farmaci antivirali mutageni, anticorpi monoclonali
- Centralizzazione dell'attività di Nutrizione Parenterale Totale
- Attività di Farmacosorveglianza, coordinamento delle segnalazioni avverse da farmaci e dispositivi medici per l'Osservatorio del Ministero della Salute
- Partecipazione attiva ai progetti del Comitato Infezioni Ospedaliero
- Gestione delle prescrizioni off label e del Comitato Buon Uso del Farmaco
- Gestione dei farmaci in Sperimentazione clinica e allestimento delle terapie in doppio cieco
- Documentazione e informazione sul farmaco rivolto al personale sanitario ed a utenza esterna
- Mantenimento della Certificazione secondo Joint Commission International per quanto riguarda la gestione del farmaco
- Distribuzione Diretta di farmaci
- Aggiornamento dei Registri AIFA per i farmaci sottoposti a monitoraggio

Principali collaborazioni

- Università degli Studi di per l'attività di tirocinio pratico professionale per laureati in Chimica e TecnologieFarmaceutiche, 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
- Regione Liguria per la gestione dei flussi della farmaceutica
- Ordine dei Farmacisti della Provincia di Genova

Staff

Paola Barabino, Stefania Gamba,Chiara Intra, Ines Lorenzi, Eleonora Panetta.

U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia Fetoperinatale



Dirigente Responsabile:
Prof. Ezio Fulcheri

Localizzazione:
Padiglione 2 – P 03 Laboratori

Coordinatore tecnico:

Federico Comanducci

Referente per la Qualità:
Federico Comanducci

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'attività diagnostica 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 immunoistochimiche 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 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 corso di iter diagnostico-terapeutici ostetrici complessi (malattie autoimmuni, degli stati disglicemici o dismetabolici materni, stati ipertensivi).

- **Morti peripartum e neonatali**: 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-ALTE) 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
-studio dell'attività del trofoblasto intermedio extravillare (EVIT)

VERSO LA MEDICINA PERSONALIZZATA NELLE PATOLOGIE NEOPLASTICHE E PRENEOPLASTICHE HPV-RELATE. STUDIO TRASLAZIONALE DI TIPIZZAZIONE MOLECOLARE MULTIPARAMETRICA

Obiettivo: implementazione diagnostica routinaria nelle lesioni displastiche HPV-relate dimostrate istologicamente dell'area ano-genitale e dell'orofaringe mediante un pannello di marcatori molecolari al fine di introdurre protocolli terapeutici e di follow-up individualizzati, differenziati sulla base della genotipizzazione e dello status di integrazione e ciò in particolare in ambito pediatrico/età evolutiva.
Descrizione: saranno identificati retrospettivamente 20 pazienti per ciascuna delle sedi interessate con diagnosi istologica bioptica di lesioni displastiche squamose con almeno 3 anni di follow up e ciascuna biopsia sarà sottoposta ad indagini di genotipizzazione e carica virale, immunofenotipizzazione mediante immunoistochimica, ISH per HPV-HR e HPV-LR, test quantitativo di ipermetilazione del gene FAM19A4 e microRNAmir124-2

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Università degli Studi di Genova, Anatomia Patologica IRCCS San Martino-IST, Genova.

Università degli Studi di Milano Anatomia Patologica polo San Paolo.

Università Aldo Moro Bari Anatomia Patologica.

Staff

Ezio Fulcheri, Francesca Buffelli, Manuela Mosconi, Francesca Pesce

Area Ricerca

U.O.C. Genetica Medica



Dirigente Responsabile f.f.
Dr.ssa Isabella Ceccherini

Coordinatore tecnico:
Dott.ssa Ivana Matera

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

Referente pert la Qualità
Dott.ssa 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 comunici (quali trisonomia 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 interfasici 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

Princi 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, Universita 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 GALLEGO (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, Giulia Amico, Tiziana Bachetti, Emanuela Caci, Maria Cerminara, Francesca Giacopelli, Loretta Ferrera, Serena Cappato, Marta Rusmini, Alice Grossi, Elvira Sondo, Valeria Tomati, Emanuela Pesce, Ambra Gianotti, Valeria Capurro, Patrizia Ronchetto, Patrizia Fiorio, Cristina Morerio, Simona Porta, Corrado Torello, Marco Bertorello, Elisa Tassano, Elisa Tavell, Francesco Caroli, Marco Di Duca, , Martina Servetti, Gaetana Veneziano.

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



Dirigente Responsabile
Prof.ssa Cristina Bottino

Localizzazione
Padiglione 2 – P 01

Aree di Eccellenza

L'unità operativa di Immunologia Clinica e Sperimentale è composta da un gruppo di Immunologi che studia le risposte immunitarie nell'uomo sia in condizioni fisiologiche che patologiche quali ad esempio neoplasie e immunodeficienze. In particolare studiamo il ruolo delle cellule Natural Killer (NK), effettori citotossici dell'immunità innata caratterizzati da una potente attività anti-virale e anti-tumorale. Collaborando con i colleghi clinici stiamo studiando neoplasie pediatriche quali il neuroblastoma, il tumore di Wilms e le leucemie identificando nuovi marcatori tumorali e partecipando alla messa a punto di nuovi protocolli diagnostici, prognostici e terapeutici.

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

Attività di Ricerca

1) 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.

2) 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")

3) 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.

4) Trapianto di cellule staminali emopoietiche (HSCT), in particolare T- e B depleto da donatore aploidentico: selezione del donatore ottimale tramite analisi del genotipo/fenotipo KIR e HLA nei potenziali donatori di HSC.

5) Analisi della ricostituzione del sistema immunitario in pazienti pediatrici post-trapianto, in particolare delle cellule NK, anche al fine di valutare possibilità, timing e possibile efficacia di protocolli di immunoterapia.

6) Studio del differenziamento delle cellule NK e della loro educazione, processo che le rende pienamente funzionali e tolleranti verso il self: ruolo del polimorfismo dei geni KIR e dei co-recettori 2B4 e NTB-A.

7) Generazione di cellule pluripotenti indotte (iPS) da cellule mononucleate del sangue periferico e differenziamento a cellule NK come modello di studio del sistema immunitario in donatori sani e pazienti affetti da Immunodeficienze congenite quali X-linked lymphoproliferative disease 1 (XLP1, Duncan disease)

8) Studio dei microRNA espressi dalle cellule NK e modificati da citochine immunostimolatorie o immunomodulatorie. Analisi dei microRNA coinvolti nelle pathways di riparazione del DNA, stress ossidativo, metabolismo lipidico nell'Anemia di Fanconi. Identificazione e caratterizzazione funzionale di microRNA con alterata espressione in malattie autoinfiammatorie.

Principali collaborazioni nazionali e internazionali

Università degli Studi di Genova
Ospedale Policlinico San Martino, Genova
Università di Messina
Università e IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
IRCCS Ospedale pediatrico Bambino Gesù, Roma
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, Michela Falco, Stefano Regis, Claudia Cantoni, Grazia Maria Spaggiari, Martina Serra, Erica Parisi.

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

Dirigente Responsabile f.f.

Dr.ssa Marina Podestà

Localizzazione

aboratorio di Ricerca - Pad. 2, p. 01

boratorio Controllo qualità - Pad. 2, p. 01

Cell Factory - Pad. 15, p. 03

Referente per la qualità

Marina Podestà

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Manipolazioni cellulari per uso trapianto logico secondo normativa GMP (Good Manufacturing Practice): buffy-coat, arricchimento cellule CD34+, deplezione di linfociti T alpha/beta e CD19+.

Validazione di processi produttivi per terapie cellulari virus-specifiche

Selezione di donatori per terapia virus- specifica.

Monitoraggi microbiologici

Preparazione di Dossier Tecnici per Trial clinici di fase I-II

Attività di Ricerca

Valutazione della composizione della popolazione CD34+ presente nel sangue cordonale e nel sangue midollare

La popolazione delle cellule staminali ematopoietiche è estremamente eterogenea dal punto di vista maturativo e funzionale. Per questo motivo identificare la gerarchia che contraddistingue i vari livelli è estremamente importante. Nello studio saranno selezionate cellule CD34+ di sangue cordonale e sangue midollare di soggetti sani. Sarà utilizzata la tecnica del "single cell sequencing" per identificare il livello maturativo e funzionale delle diverse popolazioni che compongono il pool staminale delle due fonti ed il livello di mutazioni che le contraddistinguono.

Valutazione dello stato energetico e dello stress ossidativo cellulare come marcatore di invecchiamento precoce nei pazienti sopravvissuti ad un cancro infantile.

Sebbene il tasso di sopravvivenza dei tumori pediatrici sia migliorato notevolmente negli ultimi decenni, i pazienti sopravvissuti ad un cancro infantile presentano un rischio maggiore di sviluppare malattie croniche associate all'invecchiamento che sembrano verificarsi prima del previsto, portando a supporre questi pazienti a rischio di invecchiamento precoce. Lo scopo di questo progetto è quello di individuare dei marcatori predittivi di questo stato studiando il bilancio metabolico cellulare, lo stato dei mitocondri e la loro organizzazione.

Il ruolo della biopsia liquida nella diagnosi e nel monitoraggio della resistenza alla terapia in pazienti con neuroblastoma ad alto rischio: le basi della medicina di precisione in oncologia pediatrica.

Ci proponiamo di studiare le biopsie liquide in pazienti HR-NB eseguite prima, durante e dopo la chemioterapia di induzione per identificare nuovi biomarcatori di resistenza al trattamento, gli indicatori della suscettibilità ai singoli chemioterapici e le informazioni per un potenziale utilizzo della terapia immunologica. I tumori rilasciano nel sangue sia il DNA circolante (ctDNA) che le vescicole esosomiali (esosomi) che sono una sorgente di informazioni del loro stato.

Plasticità ed eterogeneità delle cellule staminali tumorali nel neuroblastoma umano.

L'eterogeneità sia istologica che biologica del NB supporta l'ipotesi della presenza di differenti tipi di CSCs con fenotipo staminale e capaci di auto-rinnovamento. Negli ultimi anni, un numero crescente di studi, fra cui quelli del nostro laboratorio, hanno rivelato differenti marcatori molecolari candidati per definire le CSCs del NB, tuttavia questo argomento è ancora aperto a nuove indagini e a nuove scoperte. Tutte queste molecole potrebbero rivelarsi utili marcatori diagnostici o prognostici, ed anche importanti bersagli molecolari per lo sviluppo di terapie mirate a colpire le CSCs non-proliferanti e resistenti alle attuali terapie anti-tumorali.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Prof. Francesco Frassoni

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

- Prof.Massimo Delledonne

Dipartimento di Biotecnologie, Università degli Studi di Verona, Verona

- Prof. Fabio Malavasi

Lab of Immunogenetics, Department of Medical Sciences, University of Torino Medical School

- Dr. Roberto Gramignoli e Dr. Stephen Strom

Department of Laboratory Medicine, Division of Pathology, Karolinska Institutet, Stoccolma

- Dr.ssa Alice Bertaina

Stanford University CA, USA

- Prof. Giorgio Trinchieri

NIH/NIAID Bethesda MA, USA

Staff

Marina Podestà, Irma Airoldi, Annalisa Pezzolo, Claudia Cocco, Fabio Morandi, Danilo Marimpietri, Federica Sabatini

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



Responsabile:
Federico Zara

Localizzazione:
Padiglione 16, III-IV-V piano, scala levante

Coordinatore tecnico:
Giuseppe Minniti Caracciolo

Referente 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 2018 ha eseguito circa 1.200 test genetici per patologie rare, di cui la metà provenienti da strutture e enti esterni, in quanto centro di riferimento nazionale. Nel corso del 2018 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 panelli multigenici nel campo delle Miopatie Congenite, dei Difetti del Tubo Neurale, i Difetti Cerebrali Vascolari, La Sclerosi Tuberosa, le sindromi Neurocutanee. Ad oggi i test offerti sono 32 e includono l'analisi molecolare per la ricerca di mutationi geniche nelle seguenti patologie: Encefalopatie epilettiche, le malformazioni corticali, la sindrome di Rett, le iperCkemie, le miopatie congenite, le distrofie muscolari dei cingoli, la distrofia muscolare di Duchenne/Becker, l'atrofia muscolare spinale, le sindromi Neurocutanee, i difetti del tubo neurale, i difetti cerebrali vascolari. Inoltre dal 2008 il laboratorio esegue la ricerca di riarrangiamenti genomici mediante array-CGH di patologie del neurosviluppo con e senza epilessia.

Attività di Ricerca

- Identificazione di geni per malattie neuropsichiatriche e del neurosviluppo.

L'obiettivo del progetto è di porre diagnosi molecolare a malattie neuropsichiatriche e del neurosviluppo non diagnostiche, quali le encefalopatie epilettiche, le forme complesse di disabilità intellettiva e disturbi comportamentali, sindromi neurologiche congenite con disturbi del movimento, epilessia e ritardo cognitivo e di identificare nuovi geni-malattia. A tal fine abbiamo eseguito l'analisi del sequenziamento dell'esoma (WES) in 200 triadi probando-genitori (Trio). Questo studio ci ha consentito di identificare il geni VAMP2 e GRIA2 quali nuovi geni correlate a disturbi gravi del neurosviluppo e di descrivere nuove correlazioni genotipo-gfenotipo per geni-malattia già noti. Abbiamo inoltre avviato studio di sequenziamento eseomico in casi con malformazioni della corteccia cerebrale e con malformazione di Chiari di Tipo I.

- Cellule staminali pluripotenti indotte (IPSC)

Scopo dello studio è quello di generare modelli cellulari per lo studio di diverse epilessie di origine genetica attraverso le nuove tecniche di riprogrammazione e differenziamento cellulare e di analizzare i meccanismi

patogenetici alla base dell'ipereccitabilità e altre disfunzioni cellulari che caratterizza questo tipo di condizioni. Lo scopo finale è di ottenere modelli sperimentali validati per lo sviluppo di terapie innovative. Abbiamo dimostrato che i neuroni umani derivati da cellule pluripotenti indotte di pazienti portatori di mutazioni nel gene TBC1D24 mostrano un difetto precoce di crescita assonale. Abbiamo iniziato due progetti sull'Atassia Episodica di Tipo II e sul deficiti di trasportatore del Glucosio (Glut1) finanziati entrambi dalla Fondazione Telethon per testare dal punto di vista preclinico nuove strategie terapeutiche su neuroni e cellule endoteliali cerebrali derivati da IPSC di pazienti portatori di mutazioni genetiche.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Prof. F. Benfenati, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova

Prof. A. Fassio, Prof. A. Corradi, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Genova

Dott.ssa S. Weckhuysen, Università di Anversa (Belgio)

Dott. H. Lerche, University of Tuebingen (Germany)

Prof. S. Sisodiya, University College London, London (UK)

Staff

Federico Zara, Francesca Madia, Patrizia De Marco, Giuseppe Minniti, Simona Baldassari, Michele Iacomino, Anna Balagura, Floriana Fruscione, Pia Rossi, Valentina Rea, Vania Nesich.

U.O.S.D. Centro Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze



Responsabile:
Dr. Marco Gattorno

Localizzazione
Padiglione 3, terzo piano- Laboratorio
Padiglione 2

Referente Qualità:
Dr. Roberta Caorsi

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il Centro per le Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze è affiliato alla UOC Clinica Pediatrica e Reumatologia, accreditata per gli anni 2008-2023 come Centro di Eccellenza in Reumatologia dalla European League Against Rheumatism (EULAR).

L'attività assistenziale si caratterizza per la diagnosi e la cura delle malattie autoinfiammatorie (Febbre familiare mediterranea, TRAPS, sindrome da Iper IgD, sindrome PFAPA, , criopirinopatie, sindrome PAPA, deficit di adenosine deaminasi 2, interferonopatie, osteomieliti croniche multifocali, pericarditi idiopatiche ricorrenti) e delle immunodeficenze primitive (sindrome di Di George, ipogammaglobulinemia, malattia granulomatosa cronica, immunodeficienze combinate). Questa attività si avvale della collaborazione del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto.

Il direttore dell'Unità è Presidente della Società Internazionale di Malattie Autoinfiammatorie (ISSAID) e coordinatore per le malattie Autoinfiammatorie dell'European Reference Network RITA (Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autoimmune diseases).

Attività di Ricerca

L' attività di ricerca clinica è incentrata sul coordinamento di un registro internazionale per le febbri periodiche (Eurofever, www.printo.it) che raccoglie oltre 4000 pazienti affetti da queste malattie rare da più di 40 paesi in tutto il mondo. L'Unità ha coordinato e partecipato a diversi trial internazionali che hanno portato alla registrazione di alcuni farmaci orfani.

La UOSD è anche sede di un Laboratorio dedicato agli studi degli aspetti patogenetici delle malattie autoinfiammatore e della malattie immunomediate. I principali filoni di ricerca del Laboratorio sono i seguenti:

- Studio delle criopirinopatie e del ruolo dell'IL-1beta in cellule primarie di pazienti con malattie autoinfiammatorie e modello animale di CAPS

- Studio delle malattia da elevata prodizione di Interferone tipo I (Interferonopatie) ed esecuzione test di screening (firma interferonica da sangue periferico)
- Studio del ruolo patogenetico della adenosina deaminasi B nella sindrome DADA2
- Proteomica e metabolomica delle malattie autoinfiammatorie
- Esecuzione dei seguenti test funzionali per la caratterizzazione delle malattie autoinfiammatorie e immunodeficienze: attività enzimatica ADA2, test di produzione di IL-1β, sottopopolazioni linfociti B e proliferazione linfocitaria, funzionalità Toll-like receptor, fosforilazione di STAT1 dopo stimolazione
- Sviluppo di modelli *in vitro* di malattie monogeniche tramite cellule staminali indotte pluripotenti (iPS)

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Dott.sa Isabella Ceccherini, Genetica Medica, IRCCS G. Gaslini
Dott.sa Elisabetta Traggiai, Novartis Institute for Research in Biomedicine, Basel, Svizzera
Dott. Yanick Crow, Imagine Institute, Paris, France
Dott. Fabio Candotti, Ospedale Universitario di Losanna, Svizzera
Dott. Luigi Notarangelo NIAID NIH Bethesda, USA
Prof. Michael Hershfield Duke University Medical Center, Durham, NC
Prof. Alessandro Aiuti, Clinica Pediatrica. Ospedale San Raffaele, Milano

Staff

Direttore:
Dr. Marco Gattorno

Dirigenti Biologi:
Dott.ssa Ignazia Prigione
Dott.ssa Anna Corcione

Tecnico di Laboratorio
Sig.Paola Bocca, T.S.L.B.

Biologi Contrattisti:
Dott.ssa Sabrina Chiesa
Dott.ssa Francesca Schena
Dott.ssa Federica Penco
Dott.ssa Arinna Bertoni

Medici:
Dott. Stefano Volpi (Ricercatore Universitario)
Dott.ssa Roberta Caorsi (Dirigente Medico)

U.O.S.D. Laboratorio Terapie Sperimentali in Oncologia



Dirigente Responsabile
Dott. Mirco Ponzoni

Localizzazione
Padiglione 2 - P 02

Referente per la Qualità
Dott.ssa Maria Valeria Corrias

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

La mission del Laboratorio di Terapie Sperimentali in 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 l'identificazione di nuovi bersagli molecolari e lo sviluppo di approcci terapeutici innovativi capaci di colpire selettivamente le cellule tumorali. I tumori più studiati sono i tumori solidi, con particolare riferimento al neuroblastoma.

L'attività di ricerca negli ultimi due anni si sta focalizzando sulle seguenti principali linee di azione:

Approcci innovativi di "terapia genica" di precisione e tumore-specifici (finanziamento AIRC). Siamo riusciti a identificare due microRNA a funzione tumor suppressor non espressi nel Neuroblastoma ad alto rischio e creare una terapia di ripristino della loro funzione grazie a nanoparticelle veicolanti selettivamente alle cellule tumorali molecole di RNA mimanti. I dati preclinici, ottenuti in modelli animali di NB clinicamente rilevanti, sono stati pubblicati su importante giornale biomedico ad alto IF (Di Paolo et al Small 2020, IF 10.856). Questa piattaforma tecnologica per il delivery di piccole molecole di RNA è stata anche oggetto di brevetto ed è stata valutata anche sul tumore polmonare dell'adulto (Moro et al. J Control Release 2019, IF 7.901 e Di Paolo et al. 2020, submitted).

Sviluppo di nuove modalità terapeutiche basate sul targeting del microambiente tumorale: Recentemente abbiamo sviluppato e caratterizzato un peptide in grado di aumentare il bersagliamento e la penetrazione tumorale di nanoparticelle, ad esse legato, e portanti il chemioterapico doxorubicina. Questo peptide riconosce in modo specifico la proteina di superficie neuropilina-1, espressa sulle cellule di neuroblastoma (Ponzoni et al. Small 2018, IF 10.856). In un innovativo approccio terapeutico (finanziamento EU) stiamo bersagliando selettivamente e contemporaneamente sia le cellule neoplastiche di neuroblastoma (non staminali e staminali) che le cellule endoteliali tumorali (Pastorino et al. Small 2019, IF 10.856). Proponiamo l'utilizzo di una nuova proteina di superficie cellulare, la nucleolina, come marcatore comune di cellule neoplastiche ed endoteliali tumorali (Pastorino et al. 2020, submitted). L'approccio multi-targeting dovrebbe consentire il raggiungimento del massimo effetto citotossico nel Neuroblastoma, portando al superamento della resistenza ai farmaci, cellulare/staminale-mediata, e all'auspicabile inibizione della metastatizzazione (Brignole et al. 2020, submitted).

Immunoterapia dei tumori solidi: ruolo dei farmaci antibody-drug conjugates (ADC). Questo approccio, molto innovativo per i tumori pediatrici, stà fornendo risultati eccellenti nei modelli preclinici per medicina di precisione. Inizio 2020 (finanziamento Fondazione Italiana Neuroblastoma), abbiamo iniziato un'importante collaborazione con la Biotech americana MaroGenics Inc. per portare una di queste innovative molecole in clinica.

Il Laboratorio ha iniziato da breve a coordinare due progetti collaborativi tra i principali centri oncologici pediatrici Italiani:

Medicina personalizzata: sviluppo di terapie oncologiche di precisione

Ruolo del microbiota nell'eziologia, nella prognosi e nella terapia del Neuroblastoma

Attività di Ricerca

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

- Neuroblastoma: angiogenesi e microambiente tumorale
- Neuroblastoma: sviluppo di nuove modalità terapeutiche
- Neuroblastoma: valutazione molecolare della malattia midollare ed ematica e sua rilevanza clinica
- Ruolo del microbioma nella iniziazione, progressione e terapia del Neuroblastoma
- Sviluppo di modelli preclinici per medicina di precisione
- Nanotecnologie applicate alla terapia dei tumori
- Terapia genica anti-tumorale basata sul RNAinterference

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

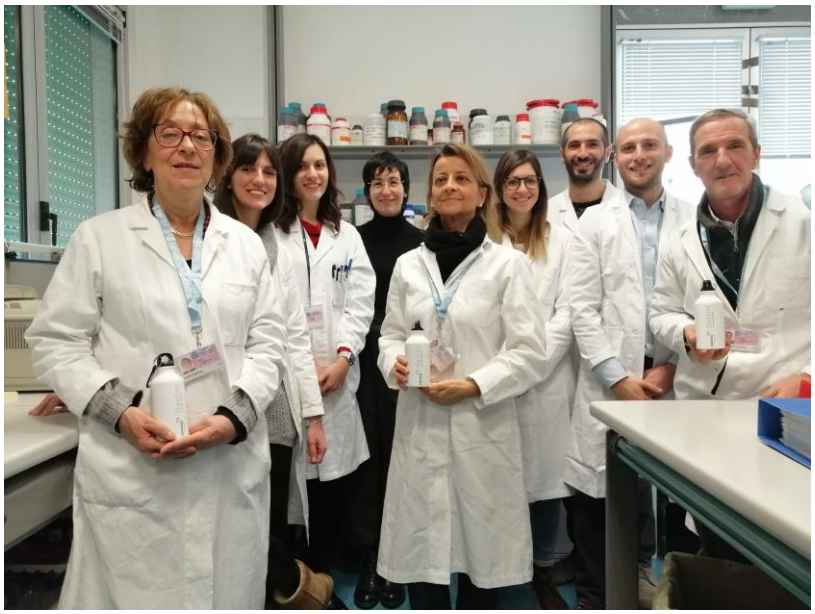
- Prof. Domenico Ribatti, Dipartimento di Anatomia e Istologia Umana, Università di Bari
- Dr. Angelo Corti, Istituto San Raffaele, DIBIT, Milano
- Prof. Gianmario Sambuceti, Unità di Medicina Nucleare, IRCCS AOU San Martino-IST, Genova
- Prof. Cristina Bottino, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sezione di Patologia Generale, Università di Genova e IRCCS Gaslini
- Prof. Paolo Decuzzi, Dipartimento di Drug Design and Development, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova
- Dr. Pier Paolo Pompa, Nanobiointeractions&Nanodiagnostics, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova
- Prof. Maurizio Botta, Dipartimento Biotecnologie, Chimica e Farmacia, Università degli Studi di Siena
- Prof. Gabriella Sozzi, Laboratorio di Genomica Tumorale, Dipartimento Oncologia Sperimentale, IRCCS INT-Milano
- Prof. Mario Capasso, Dipartimento di Molecular Medicine and Medical Biotechnologies, Università di Napoli Federico II, Napoli
- Prof. Nicola Segata, Laboratory of Computational Metagenomics, Centre for Integrative Biology, Università Trento
- Prof. Giuseppe Giannini, Dip. Medicina Molecolare, Università di Roma La Sapienza
- Prof. Joao N. Moreira, Faculty of Pharmacy and Center for Neurosciences and Cell Biology, University of Coimbra, Portogallo

- Prof. Arturo Sala, Department of Life Sciences, Brunel University, London, UK
- Prof. Deborah Tweddle, Newcastle Cancer Centre and University, Newcastle upon Tyne, UK
- Prof. Susan Burchill, CR-UK Cancer Medicine Research Unit, St James's University Hospital, Leeds, UK.

Staff

Mirco Ponzoni, Dirigente Sanitario Biologo, Responsabile UOSD
Valeria Corrias, Dirigente Sanitario Biologo, IAS Oncologia Molecolare
Fabio Pastorino, Dirigente Sanitario Biologo
Chiara Brignole, Dirigente Sanitario Biologo
Patrizia Perri, Biologo Ricercatore Sanitario
Veronica Bensa, Tecnico Contrattista
Enzo Calarco, Tecnico Contrattista

U.O.S.D. Laboratorio di Biologia Molecolare



Dirigente Responsabile f.f.

Dott.ssa Eva

Localizzazione

Padiglione 2 - P 02

Capotecnico

Ivo Giambarrasi

Referente 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 al neuroblastoma, un tumore pediatrico difficile da trattare, alle glicogenosi 1, malattie genetiche per cui non esiste ancora una cura e all'Artrite Idiopatica Giovanile (AIG), malattia infiammatoria cronica spesso resistente alla terapia. 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 e risposta alla terapia per il neuroblastoma e l'AIG, 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 del neuroblastoma e dell'AIG ed è mirata alla caratterizzazione molecolare della risposta delle cellule dell'immunità innata all'ipossia e alla definizione del loro contributo nella progressione di queste malattie. L'obiettivo è migliorare la comprensione dei meccanismi patogenetici di neuroblastoma e AIG, 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.
R. Veersteg, AMC, University of Amsterdam.
M. Vitale, IRCCS A.O.U. S.Martino-IST, Genova.
M. Gattorno, Istituto Giannina Gaslini.
A. Consolaro, Istituto Giannina Gaslini
A. Ravelli, Istituto Giannina Gaslini
M. Muselli, CNR, Genova.
D. Taverna, Universita' di Torino
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, IRCCS A.O.U. 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.
A. Sechi, AOS "Santa Maria della Misericordia", Udine.
S. Burchill, Cancer Research UK Leeds Centre
D. Fruci, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.
D. Weinstein, University of Connecticut, USA
F. Trepiccione, Istituto di Ricerche Gaetano Salvatore, Ariano Irpino

D. Melis, Università Federico II, Napoli
P. Defilippi, Università di Torino, Torino
F. Zambelli, Università di Milano, Milano
H. Sala, Brunel University, Londra
I. Cangemi, Istituto Giannina Gaslini, Genova
L. Bottino, Università di Genova, Genova
M. Castriconi, Università di Genova, Genova
F. Pastorino, Istituto Giannina Gaslini, Genova

Staff

Personale strutturato: Alessandra Eva, Maria Carla Bosco

Personale strutturato comparto: Ivo Giambarrasi, Giorgio Riva

Contrattisti: Davide Cangelosi, Martina Morini, Federica Raggi, Roberta Resaz, Daniela Segalerba, Nicolò Zanardi

U.O.S.D. Laboratorio di Genetica e Genomica Malattie Rare



Dirigente Responsabile

Dr.ssa Isabella Ceccherini

Localizzazione

Pad. 16, IV piano

Referente Qualità

Sig. Giuseppe Santamaria

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Sul fronte assistenziale, la U.O.S.D. LABORATORIO DI GENETICA E GENOMICA DELLE MALATTIE RARE svolge attività di diagnostica di laboratorio per le seguenti malattie rare di interesse:

- Carcinoma Midollare della Tiroide (MTC)
- Hirschsprung Disease (HSCR)
- Pseudo-ostruzione intestinale (CIPO)
- Stroke pediatrico e neonatale
- ipoventilazione centrale congenita (CCHS)
- Alexander Diasease
- Malattie Rare non diagnosticate

Attività di Ricerca

La U.O.S.D. LABORATORIO DI GENETICA E GENOMICA DELLE MALATTIE RARE svolge studi su malattie genetiche rare. Le indagini si sviluppano su diversi campi, toccando aspetti della ricerca di base, della ricerca traslazionale e problematiche connesse alle applicazioni diagnostiche.

L'attività di ricerca della suddetta U.O.S.D. include:

- identificazione e caratterizzazione dei geni responsabili di malattie rare non ancora diagnosticate e delle loro varianti patologiche;
- studio dei meccanismi di ereditarietà e della correlazione genotipo-fenotipo;
- sviluppo di nuove metodologie diagnostiche.
- messa a punto e realizzazione di modelli cellulari in vitro e di modelli animali di malattie genetiche;
- utilizzo dei più recenti approcci "OMICI" (genomico, trascrittomico e proteomico) per

i) studiare penetranza incompleta e espressività variabile di mutazioni responsabili di malattie genetiche rare,
ii) comprendere i meccanismi patogenetici alla base delle malattie rare di interesse, oltre che
iii) identificare nuovi bersagli molecolari, e farmaci candidati in grado di revertire difetti noti in modelli cellulari di malattia,
iv) ricercare marcatori molecolari tipici di malattie rare, e interattori proteici di geni malattia di interesse.

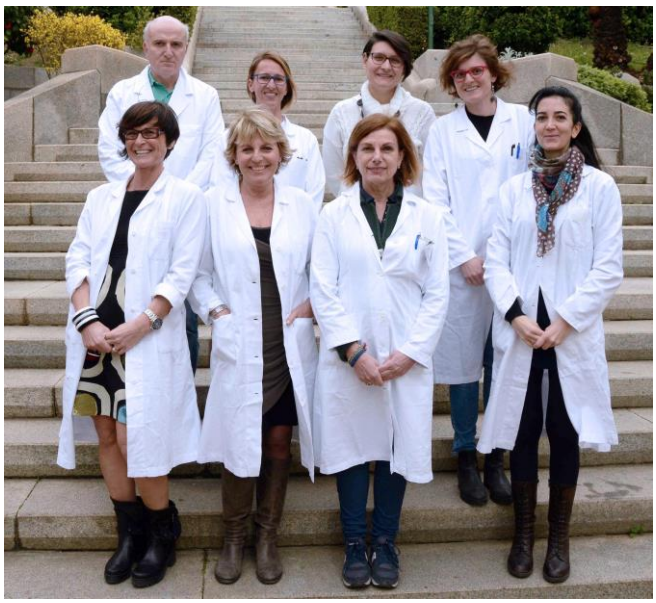
Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Andrea CAVALLI	Computational & Chemical Biology, Italian Institute of Technology (IIT), Genova
Simona CANDIANI	DISTAV, Università di Genova
Stefano GUSTINCICH	Dept Neuroscience & Brain Technologies, IIT – Genova
Robert HOFSTRA	Clinical Genetics, Erasmus University Medical Center, Rotterdam, NL
Jorge GALLEGO	Inserm U1141, Hôpital Robert Debré – Paris
Marielle van GIJN	University of Groningen, Medical Center, Groningen, Netherlands
Francesco MORANDI	UOC Pediatria - ASST Bergamo Ovest, Ospedale di Treviglio, BG
Isabella MORONI	Div. Neuropsichiatria Infantile, Istituto Carlo Besta, Milano
Raffaele PIUMELLI	SOSA Centro Disturbi Respiratori nel Sonno – SIDS - AOU Meyer, Firenze
Ettore SALSANO	UOC Malattie Degenerative e Neurometaboliche Rare, Ist. C.Besta, MI
Martin SAMUELS	Walrus Respiratory Unit, Great Ormond Street Hospital, London
Yael SHINAR	Sheba Medical Center, Ramat Gan, Israel
Marco SERI	U.O. Genetica Medica, Università di Bologna - Policlinico S.Orsola-Malpighi, BO
Isabelle TOUITOU	INSERM, Montpellier, France
Ha TRANG	Hôpital Robert Debré, Dpt of Physiology, Paris, France
Paolo UVA	CRS4 NGS Core – Pula, Cagliari
Federica VITI	CNR, Istituto di Biofisica, Genova, Italy
Debra WEESE-MAYER	Dpt Pediatrics-Ann & Robert H Lurie Children's Hospital, CHICAGO, IL, USA
Miguel WEIL	Tel Aviv University, Dept Cell Research and Immunology - Tel Aviv

Staff

Isabella Ceccherini	Dirigente Biologa, PhD, Responsabile della U.O.S.D.
Giuseppe Santamaria	Tecnico di laboratorio
Giulia Amico	Biologa dottoranda, Specialista in Genetica Medica
Tiziana Bachetti	Biologa PhD, Specialista in Genetica Applicata, Ricercatrice Università di Genova
Francesca Giacopelli	Biologa a contratto, PhD, Specialista in Genetica Applicata
Alice Grossi	Biologa, PhD, contrattista
Marta Rusmini	Biotecnologa a contratto, PhD, Specializzanda in Genetica Medica

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



Dirigente Responsabile:
Dottoressa Mirella Filocamo

Localizzazione:
Padiglione 16 – P03

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 1ª 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/).

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

Area Aggregazione Malattie Neuro-muscolari e Respiratorie

Coordinatore: Prof. Carlo Minetti

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

Dottoressa 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 pCO2 e della SaO2, studio funzionale della tosse.

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

Il Laboratorio di Patologia Muscolare, 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
- IRCCS Ospedale Bambino Gesù (UOC Malattie Muscolari e Neurodegenerative), Roma

- Ospedale Meyer (UOC Neurologia Pediatrica), Firenze
- Policlinico A. Gemelli (UOC Neuropsichiatria Infantile), Roma
- Dipartimento di Biochimica, Biofisica e Patologia Generale, Seconda Università degli Studi di Napoli
- Policlinico Universitario, Università di Catania
- Dipartimento di Neurologia, Università di Messina
- Neuromuscular Center, Department of Neurology, Columbia University, New York (USA)
- Manchester Cancer Research Unit; University of Manchester; Manchester, UK.
- School of Veterinary Medicine, University of Wisconsin-Madison, Madison, USA
- Molecular Biochemistry and Pharmacology, University College, London (UK)
- Cologne Center for Genomics (Germany)
- Experimental Epileptology, University of Tubingen (Germany)
- Vlaams Instituut voor Biotechnologie (Belgium)
- 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 Gazzerro, Francesca Pinto, Federica Trucco, Maria Stella Vari

U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria

Dirigente Responsabile
Oliviero Sacco

Localizzazione
Degenza: Padiglione 16 – P02:
Day Hospital e Ambulatorio: - Padiglione 20 - Ospedale di Giorno – P 02

Coordinatore infermieristico
Degenza – Daniela Trani
Ambulatori e Day Hospital - Daniela Trucco

Referente per la Qualità
Roberta Olcese (UOSD Allergologia)

Attività Clinica e Aree di eccellenza

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

Pneumologia

- Malattie delle vie aeree, del polmone, della pleura (asma bronchiale, broncopolmoniti, polmoniti, pleuriti e empiemi, ascessi polmonari)
- Patologie respiratorie recidivanti e croniche (discinesia ciliare primaria, bronchiettasie, bronchiti batteriche protratte, atelettasie polmonari, malattia polmonare cronica del prematuro)
- Patologie malformative: fistole esofago-tracheali, anomalie vascolari del mediastino, tracheo-broncomalacie, stenosi tracheali e bronchiali, cisti polmonari e bronchiali anche diagnosticate con ECOfetale: CPAM (Malattia Cistica Congenita del Polmone), 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.

Fisiopatologia respiratoria

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

Endoscopia Respiratoria

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

Le principali aeree di diagnosi, assistenza e cura che più ci caratterizzano possono essere così sintetizzate, esponendo le diverse patologie in ordine numerico ma senza che questo sia espressione di una maggiore o minore priorità.

In quasi tutti i nostri percorsi diagnostico/terapeutici l'esecuzione dell'endoscopia delle basse vie aeree rappresenta una delle procedure diagnostiche fondamentali, essenziale tra le altre procedure per diagnosticare e caratterizzare al meglio l'eziopatologia dei sintomi respiratori ricorrenti nel singolo paziente.

1) Studio dei pazienti con **tosse cronico-ricorrente con timbro abbaiante/bitonale**, che spesso è causata da **compressione estrinseca delle vie aeree centrali** da parte di strutture vascolari mediastiniche con secondaria malacia delle vie aeree. L'endoscopia statica e dinamica, associata alla TC del torace con MDC, permette di individuare quali pazienti possono trarre giovamento dal trattamento cardiochirurgico della compressione, in collaborazione con la UOC di Cardiochirurgia (esecuzione di aortopessi) e nell'ambito dell'attività del "Team delle vie aeree".
2) Studio dei pazienti con infezioni respiratorie ricorrenti a carico delle basse vie aeree: bronchiti/broncopolmoniti ricorrenti. Su questi pazienti la broncoscopia con broncolavaggio per lo studio della cellularità alveolare e l'esecuzione di esami colturali permette di caratterizzare l'infezione cronica delle vie aeree e porre così diagnosi di **bronchite batterica protratta.** L'impostazione della corretta terapia antibiotica prolungata, impostata sulla base dell'antibiogramma, associata alla fisioterapia respiratoria, permette generalmente di ottenere la detersione delle basse vie aeree.
3) Attività di valutazione ed assistenza al **paziente con patologia respiratoria ad elevata complessità**: bambini con insufficienza respiratoria acuta o cronica affetti da patologie di diversa eziologia, per i quali sono richiesti accertamenti multidisciplinari: malattie interstiziali del polmone su base genetica o autoimmune, compromissione della funzionalità respiratoria in corso di malattie sistemiche, come le malattie reumatologiche / collagenopatie. Questi pazienti richiedono valutazione multispecialistica: gastroenterologico, immunologico, reumatologico, infettivologico, fisioterapeutico, nutrizionale.
4) Attività di valutazione ed assistenza di pazienti con **patologie infettive polmonari acute con gravi complicazioni**, come la polmonite necrotizzante ed i versamenti pleurici massivi con insufficienza respiratoria.
5) Valutazione ed assistenza al paziente con patologia respiratoria cronica: **broncospasmo/asma cronico-ricorrente non responsiva all'usuale terapia medica**. Si procede alla valutazione della funzionalità respiratoria, diagnostica per immagini,nonchè broncoscopia e broncolavaggio per studio della popolazione cellulare alveolare e ricerca dei lipofagi alveolari, espressione di inalazione ricorrente di materiale alimentare (eventi misconosciuti di reflusso gastroesofageo).
6) Valutazione polispecialistica e assistenza al paziente affetto da patologie rare dell'apparato respiratorio come la **discinesia cigliare primaria (DCP) / s. di Kartagener**. Per la diagnosi della DCP è essenziale lo studio a fresco del battito cigliare anche con registrazione in "slow motion", eseguibile nel nostro laboratorio.
7) Studio delle **malformazioni congenite delle basse vie aeree**, sia con l'endoscopia che con la TC del torace. 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.

Principali collaborazioni

- Andrew A. Colin, University of Miami,USA. Infiammazione neuro-mediata nelle malattie ostruttive delle vie aeree in pediatria.
- Massimo Pifferi, Clinica Pediatrica, Universitaria Pisana (Pisa).
- Gian Luigi Marseglia e Amelia Licari, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (PV)
- Attilio Boner U.O. Pediatria Università Degli Studi Di Verona – Az. Ospedaliera Universitaria Integrata Di Verona
- Marzia Duse Clinica Pediatrica, Università "La Sapienza"
- Stefania La Grutta, Centro Di Medicina Respiratoria "Giovanni Bonsignore" - Istituto Di Biomedicina E Immunologia Molecolare, Cnr
- Eugenio Baraldi, Dip. Salute Donna e Bambino, Università degli Studi di Padova

- Istituto di Biochimica dell'Università degli Studi di Genova,
- Servizio di Genetica Molecolare I. G. Gaslini, Istituto Superiore Sanità

Staff

Oliviero Sacco, Donata Girosi, Katia Perri, Michela Silvestri.

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



Dirigente Responsabile:

Dr. Claudio Bruno

Localizzazione:

Padiglione 16, piano terra corridoio rosa

Coordinatore Infermieristico:

Luisa Pozzo

Referente Qualità

M.Cristina Diana

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'UOSD Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale ha la funzione di servizio clinico assistenziale-diagnostico, di ricerca scientifica e di didattica nel settore delle malattie neuromuscolari, con l'obiettivo di rappresentare un punto di incontro delle competenze esistenti a livello delle UUOOCC dell'Istituto, utilizzando la numerosa e qualificata casistica per il raggiungimento di una implementazione della ricerca scientifica traslazionale.

L'UOSD prevede un'attività di Ambulatorio specialistico, di Day Hospital e di consulenza per pazienti affetti da malattie neuromuscolari. I servizi diagnostici sono all'interno delle UUOOCC dell'Istituto.

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

Attività di Ricerca

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

L'attività è mirata a studi etiopatogenetici applicati alla clinica con lo scopo di migliorare la diagnosi e di fornire una precisa consulenza ed una efficace assistenza socio-sanitaria, e alla sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici in distrofie muscolari primitive.

In collaborazione con centri di ricerca nazionali ed internazionali sono in corso progetti di base mirati alla caratterizzazione di meccanismi fisiopatologici delle distrofie muscolari, utilizzando modelli murini.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

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

Dipartimento di Neurologia, Università di Genova (Prof. A. Schenone)

Dipartimento di Neurologia, Università di Padova (Prof.ssa E. Pegoraro)

IRCCS Ospedale Policlinico Maggiore, Milano (Prof. G. Comi)

IRCCS Istituto C. Besta, Milano (Dr.ssa M. Mora)

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

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

Dipartimento di Neurologia, Università di Pisa (Prof. G. Siciliano, Dr. M. Mancuso)

Ospedale Meyer, Firenze (Dr.ssa A. Donati)
IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma (Dr. E. Bertini, Dr.ssa D'Amico)
Policlinico A. Gemelli, Roma (Prof. E. Mercuri)
TIGEM, Napoli (Prof. V. Nigro)
Dipartimento di Neurologia, Università di Messina (Prof. A. Toscano, Dr.ssa O. Musumeci)
Department of Neurology, Columbia University, New York (USA) (Prof. S. DiMauro, Prof. M. Hirano)
Institute for Biomedical Research, Bellinzona (CH) (Dr. F. Grassi)
University of Portsmouth (UK) (Prof. D. Górecki)
Charité - Universitätsmedizin Berlin (Germany) (prof.ssa C. Romagnani)

Staff

Claudio Bruno, Lizzia Raffaghello, Gloria Incontrera, Chiara Panicucci, Elisa Principi, Serena Baratto, Paola Tacchetti, Simone Morando, Serena Amabene, Mariangela Sicolo

U.O.S.D. Centro Fibrosi Cistica

Dirigente **Responsabile**
Dott. Carlo Castellani

Localizzazione
Degenza Padiglione 16 P 2

Day Hospital Padiglione 16 P 0

Coordinatore infermieristico
Degenza Daniela Tani
Day Hospital Maura Mazzoni

Referente Qualità
Dott. Carlo Castellani

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale Fibrosi Cistica è Centro di Riferimento Regionale anche con forte attrazione extraregionale, con più della metà dei pazienti provenienti da altre regioni italiane o dall'estero. Il Centro svolge funzioni di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione secondo gli standard internazionali e segue più 250 pazienti affetti da fibrosi cistica, di età sia pediatrica che adulta. Segue inoltre pazienti con CFTR-related disorders (patologie correlate a deficit del gene CFTR) e CFSPID (neonati con risultati dubbi dopo screening neonatale).

Principali prestazioni sono:

Controllo delle infezioni crociate tramite segregazione in regime di ricovero ed ambulatoriale in base ai dati microbiologici individuali

Interpretazione dati screening neonatale per fibrosi cistica

Presa in carico neonati identificati da screening neonatale

Presa in carico diagnosi tardive (inclusi pazienti adulti)

Test del sudore *

Analisi mutazioni CFTR primo e secondo livello *

Impostazione piano terapeutico medico, fisioterapico e nutrizionale

Ricoveri secondo necessità (stanze singole con filtro)

Attività di consulenza per pazienti ricoverati in altri reparti IGG e per diagnosi sospette

Trattamento esacerbazioni infettive respiratorie

Spirometria

Misurazione di Lung Clearance Index

Coltura batterica e micologica escreato, tampone faringeo e nasale, aspirato faringeo, lavaggio broncoalveolare*

Challenge terapie aerosoliche

Ventilazione non invasiva

Embolizzazione arterie bronchiali *

Monitorizzazione livelli plasmatici farmaci *

Sperimentazioni cliniche (su pazienti volontari) di nuove terapie
Controlli ambulatoriali programmati e secondo necessità
Terapia domiciliare (in collaborazione coi servizi territoriali)
Consulenza genetica per fibrosi cistica e patologie correlate

* in collaborazione con altri servizi dell'Istituto Gaslini

Attività di Ricerca

Il Centro nel 2019 ha partecipato a 6 trial clinici e pubblicato 14 articoli su riviste scientifiche internazionali peer reviewed.

Pubblicazioni:

- Lancet Respir Med. 2019 Sep 27doi: 10.1016/S2213-2600(19)30337-6
- Am J Respir Crit Care Med. 2019 May 1;199(9):1116-1126.
- N Engl J Med. 2019 Nov 7;381(19):1809-1819
- J Gastroenterol. 2019 Mar;54(3):261-270.
- J Cyst Fibros. 2019 Mar;18(2):265-270. doi: 10.1016/j.jcf.2018.09.002.
- Semin Respir Crit Care Med. 2019 Nov 3. doi: 10.1055/s-0039-1697961.
- BMC Pediatr. 2019 Oct 22;19(1):369. doi: 10.1186/s12887-019-1756-4.
- J Chemother. 2019 Oct 4:1-3. doi: 10.1080/1120009X.2019.1671654.
- Pediatr Pulmonol. 2019 Sep;54(9):1398-1403. doi: 10.1002/ppul.24424.
- J Cyst Fibros. 2019 Apr 24. doi: 10.1016/j.jcf.2019.04.010.
- J Cyst Fibros. 2019 Jan;18(1):1-5. doi: 10.1016/j.jcf.2018.12.008.
- J Cyst Fibros. 2019 Nov;18(6):747-749.
- Prenat Diagn. 2019 Nov 27. doi: 10.1002/pd.5611
- J Cyst Fibros. 2019 Sep 4. pii: S1569-1993(19)30837-9.

Trial clinici attivi o in sottomissione:

- VX 17-445-105
- Corbus JBT101-CF-002
- HIT-CF Project Part 1
- VX18-445-104
- VX18-445-110
- EXOttawa
- cASPER
- CrISP

Progetti di ricerca:

- FFC#12/2019 / Approccio proteomico per l'identificazione di nuovi biomarkers leucocitari correlati al recupero di funzionalità del canale CFTR dopo trattamento ex vivo con il potenziatore VX-770
- FFC#25/2019 / Il coinvolgimento attivo nel programma di cura del paziente con fibrosi cistica: uno studio trasversale con le diverse parti interessate
- FFC#9/2018 / Studio del potenziale terapeutico di una DNasi polmonare ad azione prolungata per il trattamento della fibrosi cistica
- FFC#9/2019 / Mutazioni orfane presenti nei pazienti italiani con FC: caratterizzazione della risposta ai modulatori di CFTR e saggio della risposta agli inibitori di RNF5

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Clinical Trial Reference Network dell'European Cystic Fibrosis Society
- Registro Italiano Fibrosi Cistica dell'Istituto Superiore di Sanità
- European Cystic Fibrosis Patient Registry
- Attività formativa per Laurea in Medicina e Chirurgia e Specialità in Pediatria dell'Università di Genova
- Board dell'European Cystic Fibrosis Society
- Comitato scientifico della Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica
- Core Committee dell'European Cystic Fibrosis Society Working Group on Neonatal Screening
- Executive Committee del progetto internazionale "Standards of Care" per fibrosi cistica
- Editorial Board del "Journal of Cystic Fibrosis"
- Commissione Screening Neonatale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica
- Lega Italiana Fibrosi Cistica
- Cystic Fibrosis Europe

Staff

Carlo Castellani, Rosaria Casciaro, Federico Cresta, Rita Pescini, Maria Antonietta Spanò, Alice Perata, Maria Paola Ierardi, Maria Lombardi, Daniela Mascotto.

U.O.S.D. Centro Allergologia



Dirigente Responsabile
Maria Angela Tosca

Localizzazione Pad. 20
Ospedale Di Giorno P01

Coordinatore infermieristico
Lorella Santato

Referente Qualità
Roberta Olcese

Aree Cliniche di interesse

La UOSD Centro Allergologia si occupa della **diagnosi e cura delle malattie allergiche**:

- Rinite, congiuntivite ed asma allergica (e non allergica)
- Allergia alimentare (Sindrome orale allergica, manifestazioni cutanee, gastrointestinali e respiratorie)
- Anafilassi (da alimenti, farmaci, vaccini, imenotteri ed idiopatica)
- Reazioni allergiche di tipo immuno-mediato e non immuno-mediato a farmaci, vaccini ed imenotteri.

Aree di eccellenza:

1) Mantenere la continuità delle cure, individuando specifici percorsi diagnostici e terapeutici condivisi con la pediatria di Famiglia *("Percorso del bambino con asma o sospetta asma" - Migliorare le cure e favorire l'integrazione fra il sistema della pediatria territoriale e l'Ospedale)*
2) Incrementare l'attività formativa (Settembre 2018: Prima Giornata Allergologica Pediatrica (GAP) "ASMA - La collaborazione tra Ospedale e territorio: sapere e saper fare" con l'egida di SIAIP Liguria, FIMP, APEL, SIMPE Liguria e SIPPS, Ottobre 2018 - 4° Congresso SIAIP Liguria; settembre 2019: Seconda Giornata Allergologia Pediatrica e 5° Congresso SIAIP Liguria)
3) Implementare l'informazione sul tema dell'allergia alimentare ed in particolare sull'anafilassi, finalizzata al suo precoce riconoscimento ed alla sua corretta gestione terapeutica, in ambito scolastico, ristorativo, ricreativo e nel setting dedicato all'emergenza.
4) Proseguire nella collaborazione con altri centri ospedalieri liguri che si occupano di allergologia (Rete Clinica allergologica pediatrica, di cui l'Istituto Giannina Gaslini rappresenta il centro di riferimento)

5) Svolgere attività di ricerca clinica con l'obiettivo di ottimizzare i percorsi di diagnosi e cura dei bambini afferenti al centro, oltre che contribuire ad aumentare la visibilità dell'Istituto in Italia ed all'Estero attraverso la pubblicazione di articoli su riviste internazionali indicizzate ed impattate
6) Partecipare a progetti di ricerca multicentrici e multidisciplinari, condotti su base nazionale e finalizzati alla migliore comprensione e terapia delle malattie allergiche.

Attività assistenziale

1. **Prove allergometriche cutanee (PRICK test) per inalanti e alimenti**
2. **Spirometria semplice e con test di broncodilatazione**
3. **Prick by prick**
4. **Test di provocazione orale con alimento:** somministrazione orale di un alimento eseguita in modo graduale per verificare la risposta clinica ai vari dosaggi (reazione allergica o tolleranza)
5. **Desensibilizzazione orale per alimenti**: somministrazione di dosi crescenti dell'alimento che procura la reazione allergica, per indurne la tolleranza.
6. **Test di tolleranza a farmaci/vaccini**: somministrazione di un farmaco/vaccino in modo standardizzato, per verificarne la tolleranza partendo da una dose minima fino al raggiungimento della dose terapeutica.
7. **Immunoterapia sublinguale per allergeni inalanti**
8. Training educazionale del paziente e delle famiglie per la somministrazione di immunoterapia specifica per inalanti e per alimenti **(desensibilizzazione)**.
9. **Immunoterapia iniettiva sottocutanea per imenotteri in bambini a rischio di shock anafilattico.**
10. Terapia educazionale per la somministrazione di adrenalina auto-iniettabile.
11. **Somministrazione di farmaci biologici per il trattamento dell'asma e della dermatite atopica grave.**

Attività di Ricerca

Studio nazionale, multicentrico, osservazionale e prospettico in real life per la valutazione del controllo dell'asma in pediatria – Studio ControL'Asma

UOSD Centro Allergologia, Istituto Giannina Gaslini, Genova

Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica (SIAIP)

L'asma bronchiale viene classificata in base alla gravità dei sintomi, alla compromissione funzionale e al grado di controllo. L'asma grave colpisce una percentuale relativamente bassa di soggetti in età pediatrica (circa il 12%), ma assorbe oltre il 50% delle risorse finanziarie del costo globale dell'asma, oltre ad avere importanti ricadute dal punto di vista sociale (impatto farmaco-economico sia in termini di costi diretti ed indiretti,

frequenza scolastica, assenze lavorative dei genitori) che individuale (alterata qualità della vita ed evoluzione verso la cronicità). Nonostante i continui avanzamenti nel campo farmacologico e le sempre più approfondite conoscenze ed indicazioni proposte dalle Linee Guida, permane una quota elevata di soggetti con asma non controllata. Non solo sembra essere sotto stimata la prevalenza dell'asma, ma anche poco soddisfacente il grado di controllo, infatti **più del 50% dei bambini asmatici presenta una condizione di asma non controllata**. Appare quindi fondamentale (sia in termini di costi, che di vantaggi individuali, caratterizzare in maniera corretta il "fenotipo" di ogni soggetto asmatico per poter definire a priori il trattamento più efficace e migliorare il controllo, attraverso la collaborazione con la Pediatria di famiglia, la condivisione di percorsi diagnostici e terapeutici e l'implementazione dell'offerta formativa. Si sottolinea l'importanza di ottenere il completo controllo dell'asma, seguendo il paziente con un regolare follow-up, rivalutando in maniera accurata i sintomi, la funzionalità respiratoria e prevedendo il rischio di riacutizzazioni ed anche modulando la necessità di farmaci, utilizzando le strategie di "step-up" o "step-down" in base alla risposta clinica, seguendo un percorso che consenta la "gestione" dell'asma in maniera "personalizzata" ed in accordo con le Linee Guida Internazionali.

Pubblicazioni:

1. When asthma and rhinitis coexist, could rhinitis reduce asthma control in children? De Vittori V, Pacilio A, Indinnimeo L, Marazzato M, De Castro G, Brindisi G, Schiavi L, Tosca M, Duse M, Zicari AM. Allergy Asthma Proc. 2019 May 1;40(3):210. doi: 10.2500/aap.2019.40.4219.
2. The practical clinical relevance of rhinitis classification in children with asthma: outcomes of the "ControL'Asma" study. Tosca MA, Duse M, Marseglia G, Ciprandi G; "ControL'Asma" Study Group. Ann Allergy Asthma Immunol. 2019 Nov;123(5):516-519. doi: 10.1016/j.anai.2019.08.003. Epub 2019 Aug 8.
3. Asthma control in children and adolescents: a study in clinical practice. Licari A, Marseglia G, Tosca MA, Ciprandi G. J Asthma. 2019 Apr 24:1-3. doi: 10.1080/02770903.2019.1594889. [Epub ahead of print]
4. LTP Allergy: a pragmatic and reasonable approach in clinical practice. Ciprandi G, Tosca MA.Eur Ann Allergy Clin Immunol. 2019 Mar;51(2):84-85. doi: 10.23822/EurAnnACI.1764-1489.75. Epub 2019 Mar 5.
5. Hexavalent vaccines in preterm infants: an update by Italian Society of Pediatric Allergy and Immunology jointly with the Italian Society of Neonatology. Chiappini E, Petrolini C, Caffarelli C, Calvani M, Cardinale F, Duse M, Licari A, Manti S, Martelli A, Minasi D, Miraglia Del Giudice M, Pajno GB, Pietrasanta C, Pugni L, Tosca MA, Mosca F, Marseglia GL.Ital J Pediatr. 2019 Nov 19;45(1):145. doi: 10.1186/s13052-019-0742-7
6. Pru p 3 sensitization in children with allergy to Parietaria pollens. Ciprandi G, Del Barba P, Silvestri M, Barberi S, Tosca MA.Acta Biomed. 2019 May 23;90(2):265-268. doi: 10.23750/abm.v90i2.7611
7. Can an otorhinolaryngological visit induce the suspect of allergic rhinitis in children?

Ameli F, Tosca MA, Licari A, Gallo F, Ciprandi G.Eur Ann Allergy Clin Immunol. 2019 Nov;51(6):273-282. doi: 10.23822/EurAnnACI.1764-1489.105. Epub 2019 Oct 8.

8. A polycentric, randomized, double blind, parallel-group, placebo-controlled study on Lertal®, a multicomponent nutraceutical, as add-on treatment in children with allergic rhinoconjunctivitis: phase I during active treatment. Marseglia GL, Licari A, Ciprandi G; Italian Study Group on Pediatric Allergic Rhinoconjunctivitis.J Biol Regul Homeost Agents. 2019 Mar-Apr,;33(2):617-622
9. A polycentric, randomized, parallel-group, study on Lertal®, a multicomponent nutraceutical, as preventive treatment in children with allergic rhinoconjunctivitis: phase II. Marseglia G,

Licari A, Leonardi S, Papale M, Zicari AM, Schiavi L, Ciprandi G; Italian Study Group on Pediatric Allergic Rhinoconjunctivitis.Ital J Pediatr. 2019 Jul 18;45(1):84. doi: 10.1186/s13052-019-0678-y
10. Clustering analysis in outpatients with allergic rhinitis in clinical practice.Ciprandi G, Silvestri M, Pistorio A, Tosca MA, Cirillo I.Allergy. 2019 Mar;74(3):607-610. doi: 10.1111/all.13645. Epub 2018 Dec 3.
11. Mal d 1 and Bet v 1 sensitization pattern in children with Pollen Food Syndrome. Olcese R, Silvestri M, Del Barba P, Brolatti N, Barberi S, Tosca MA, Ciprandi G. Allergol Int. 2019 Jan;68(1):122-124. doi: 10.1016/j.alit.2018.07.006. Epub 2018 Aug 9.
12. Bet v 1 sensitization modulates allergenic molecular immune response. Ciprandi G, Silvestri M, Pistorio A, Olcese R, Del Barba P, Tosca MA.Eur Ann Allergy Clin Immunol. 2019 Jan;51(1):21-31. doi: 10.23822/EurAnnACI.1764-1489.73. Epub 2018 Sep 24.
13. Current and emerging biologic therapies for allergic rhinitis and chronic rhinosinusitis. Licari A, Castagnoli R, De Filippo M, Foiadelli T, Tosca MA, Marseglia GL, Ciprandi G.Expert Opin Biol Ther. 2020 Jun;20(6):609-619. doi: 10.1080/14712598.2020.1729350. Epub 2020 Feb 19
14. Visual analog scale for assessing the perception of short-acting β2-agonist use in clinical practice. Ciprandi G, Silvestri M, Tosca MA.Lung India. 2019 Jan-Feb;36(1):82-83. doi: 10.4103/lungindia.lungindia_370_18
15. Could Bet v 1 affect sensitization molecular pattern in children? Tosca MA, Silvestri M, Pistorio A, Olcese R, Del Barba P, Ciprandi G.Acta Biomed. 2019 Sep 6;90(3):281-286. doi: 10.23750/abm.v90i3.7273
16. Allergy and asthma in children and adolescents during the COVID outbreak: what we know and how we could prevent allergy and asthma flares? Licari A, Votto M, Brambilla I, Castagnoli R, Piccotti E, Olcese R, Tosca MA, Ciprandi G, Luigi Marseglia G.Allergy. 2020 May 17. doi: 10.1111/all.14369. Online ahead of print.PMID: 32418233

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Collaborazioni IGG:

- U.O.S.D. Epidemiologia e Biostatistica

Collaborazioni Nazionali:

1. Gianluigi Marseglia e Amelia Licari, Immuno-Allergologia Pediatrica e Malattie dell'Apparato Respiratorio, S.C. Pediatria, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
2. Giorgio Ciprandi, Allergologia, Casa di Cura Villa Montallegro, Genova
3. Maddalena Leone, Allergologia Pediatrica, Ospedale Niguarda, Milano
4. Diego Peroni e Maria Elisa Di Cicco, Allergologia Pediatrica, UO. Pediatria 1, Azienda Ospedaliera Universitaria, Pisa
5. Sara Bozzetto, UOC Pronto Soccorso Pediatrico- Pediatria d'Urgenza Azienda Ospedaliera –Università di Padova
6. Anna Maria Zicari e Valentina De Vittori, Servizio di Immunologia ed Allergologia Pediatrica, Policlinico Umberto 1,Università La Sapienza, Roma
7. Fabio Cardinale Azienda Ospedaliero-Universitaria "Consorziale-Policlinico", Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII – Bari
8. Elisa Anastasio, Università "Magna Graecia" di Catanzaro, U.O. Pediatra
9. Ahmad Kantar, Istituti Ospedalieri Bergamaschi Policlinico San Pietro, Centro Pediatrico dell'Asma e della Tosse
10. Carlo Caffarelli, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, U.O. Clinica Pediatrica
11. Loredana Chini, Allergologia e Immunologia pediatrica, Policlinico Tor Vergata, Roma.
12. Carlo Capristo, Clinica Pediatrica, II Università degli Studi Napoli

Staff

Roberta Olcese, Anna Sabatino, Daniela Zampardi, Monica Firrisi

Area Aggregazione Mamma Bambino

U.O.C. Ostetricia e Ginecologia

Responsabile f.f.

Dott. Marco Adriano

Localizzazione

Pad.12 - 5° Piano Degenza

4° piano Sale Parto/Sale Operatorie

Pad 10 - 3° Piano Ambulatori/Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Sig. Gianluigi Trudu

Referente Qualità

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 cardiotocografia 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)
  - 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 manuale per manovre esterne del 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, biopsia cervicale, conizzazione Leeps
- Patologia dell'età infantile e 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, Gianmario Ginocchio, Enrica Guglielminetti, Ilaria Maffeo, Daniela Pastorino, Carolina Scala, Marco Tiesi, Giuseppe Villa, Giuseppe Vincelli.

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
Dottoressa Cristina Traggiai

Attività Clinica e Aree di eccellenza

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

Tra le attività assistenziali più specialistiche in ambito neonatale, segnaliamo la presenza di una "Stroke Unit Neonatale", che consta di esperti nel settore delle patologie neurologiche ad insorgenza perinatale, quali ovviamente lo "stroke", cioè un infarto ischemico vascolare sia di tipo arterioso (infarto arterioso cerebrale) che di tipo venoso (trombosi venosa cerebrale) e quelle tipiche della prematurità, come le emorragie intraventricolari e le leucomalacie periventricolari. Per le complicanze delle emorragie intraventricolari, quali la dilatazione ventricolare post–emorragica (idrocefalo), presso il nostro ospedale esiste la possibilità di speciali cure neurochirurgiche con una particolare ed unica tecnica di derivazione esterna che garantisce sorprendenti risultati. Questa "stroke unit" è in grado anche di offrire attività consulenziali su quadri clinici, genericamente e talvolta, semplicisticamente, associate a "sofferenze alla nascita", con quadri più o meno espliciti di "asfissia alla nascita". Spesso questi quadri ad esordio clinico al momento della nascita, nascondono quadri più complessi. Tra le altre peculiarità che questo pool di esperti produce, una particolare sensibilità attraverso iniziative assistenziali e di ricerca, per la protezione dello sviluppo neurologico dei prematuri di alto grado, a rischio non soltanto di lesioni cerebrali, ma anche di vedere una alterazione dello sviluppo cerebrale, che avviene in buona parte fuori del grembo materno, ad età gestazionali nelle quali era previsto invece per la vita intrauterina. Tutte queste attività si avvalgono di una specifica valenza assistenziale nella diagnostica con neuroimmagini attraverso l'ecografia cerebrale tranfontanellare e la risonanza magnetica nucleare, servizio quest'ultimo, gestito dalla "Neuroradiologia pediatrica", unico dei due soli reparti di esclusiva competenza pediatrica presenti in Italia. A testimonianza di questa sensibilità assistenziale e di ricerca sono stati organizzati congressi sull'emorragia intraventricolare da sanguinamento della matrice germinativa che ha riunito i maggiori esperti del settore, con i quella normalmente si interagisce. Nel Luglio 2014 è stato organizzato un congresso internazionale sulla patologia acquisita del cervelletto del pretermine di alto grado, spesso non diagnosticata e non conosciuta nei suoi effetti a distanza , patologia nella quale il nostro centro ha svolto e svolge un ruolo pionieristico.

I medici del reparto gestiscono anche l'U.O.S. Trasporto di Emergenza Neonatale Regionale, sotto la responsabilità del Dr. Carlo Bellini, che copre l'intera Regione Liguria, con un numero di trasporti annuo intorno ai 200. Questi neonati spesso necessitano di cure intensive anche durante il trasporto e pertanto ci si è dotati di una ambulanza adeguatamente e specificatamente attrezzata. Il servizio di trasporto richiede grande esperienza perché i pazienti più instabili e difficili vengono gestiti dai medici della nostra unità nell'ospedale ove tali pazienti sono nati, ed anche, negli ancor più difficili momenti durante il trasporto, con qualsivoglia mezzo di trasporto. I trasporti neonatali avvengono, infatti, anche con mezzi particolari quali

l'elicottero e l'aereo. Anche in questo ambito è stato organizzato nel Gennaio del 2015 il primo congresso internazionale europeo, del trasporto di emergenza del neonato.

Numerosi i medici stranieri che frequentano la nostra Unità Operativa per scambi culturali, specie per i giovani medici in training.

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 – Utrecth - Nederlands
- Neonatologia e Neuropsichiatria Infantile Policlinico Gemelli (per programma di studio e valutazione sulle funzioni visive del neonato), Università Cattolica di Roma
- Università di Goteborg (per progetto finanziato dall'Unione Europea "PreventROP"), Svezia, studio europeo che si finalizza alla prevenzione dall'insorgenza della retinopatia della prematurità.
- Neonatologia dell'ospedale Debrè di Parigi

Staff

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

U.O.C. Medicina Fetale e Perinatale

Dirigente Responsabile

Prof. Dario Paladini

Localizzazione

Padiglione 10, 3° piano

Ostetrica Coordinatrice

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 (Translucenza Nucale). Da esegure a 12-13 settimane;
- Ecografia per lo screening delle malformazioni fetali del 2° trimestre ("morfologica"). Da esegure a 19-21 settimane);
- Ecografia del 3° trimestre ("accrescimento"). Da eseguire a 28-32 settimane

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 gemellare 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 (questa unità è uno dei tre centri italiani riconosciuti dalla SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica):

- Plug endotracheale in ernia diaframmatica congenita.Da eseguire in caso di ernia diaframmatica con fattori prognostici sfavorevoli.
- Laser coagulazione anastomosi placentari. Da eseguire in caso di sindrome da Trasfusione Feto-Fetale (TTTS).
- Posizionamento shunt toraco-amniotico. Da eseguire in casi selezionati di malformazioni polmonari/toraciche;

- Trasfusione intrauterina. Da eseguire in caso anemia grave, di solito da: isoimmunizzazionematernofetale Rh o infezione da Parvovirus B19;
- Toracentesi e pericardiocentesi. Da eseguire in selezionati casi di malformazioni polmonari o mediastiniche;
- Valvuloplastica aortica / polmonare (in collaborazione con la Cardiologia Pediatrica). Da eseguire in casi selezionati di stenosi critica aortica ed atresia polmonare a setto intatto
- Amniodrenaggio. Da eseguire in casi selezionati di poliamnios severo, dovuto a varie cause;
- Chirurgia prenatale della spina bifida. In corso di implementazione durante l'anno. Da eseguire in caso di mielo(meningo)cele

Attività di ricerca

- Ruolo dell'ecografia 3D/4D nello studio delle malformazioni fetali
- Neurosonografia e diagnosi di malformazioni cerebrali fetali
- Chirurgia fetale nella sindrome da trasfusione feto-fetale
- Studio avanzato dell'encefalo fetale e correlazione con anatomia patologica e RM
- Protocolli di chirurgia fetale sperimentale, in collaborazione con le UOC di Cardiologia Pediatrica e Neurochirurgia e con gli ospedali di sotto elencati
- Centro di simulazione in ecografia e chirurgia fetale

Principali collaborazioni

- Ospedale Galliera, Genova
- Ospedale Necker, Parigi
- Istituto Italiano di Tecnologia, Genova (IIT)
- Hopital Clinic, Barcellona
- University hospital, Leuven
- Kinderhospital, Zurigo
- 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, Ilaria Maffeo, Daniela Pastorino,Carolina Scala, Rossana Fiorentino, Eliana Mascoli, Maria Tinelli, Rosalba Apa, Eleonora Marseglia

U.O.S.D. Team Trasporto Neonatale



Dirigente Responsabile

Dott. Carlo bellini

Localizzazione

Padiglione 12

Attività

Il Servizio di Trasporto di Emergenza Neonatale (STEN) rappresenta uno dei punti chiave della regionalizzazione delle cure perinatali. Il compito dello STEN è quello di traferire i neonati in condizioni critiche presso la Terapia Intensiva Neonatale. Il trasferimento in utero è quello che si correla con una migliore prognosi per il neonato, tuttavia non sempre è possibile, soprattutto per condizioni di rischio materno o l'imminenza del parto.

I requisiti essenziali per lo STEN sono l'appropriatezza (il trasporto è un rischio aggiuntivo per il neonato), l'efficacia, l'efficienza, e l'elevata professionalità erogata motivo per cui soltanto i medici e le infermiere della terapia intensiva con maggiore esperienza possono svolgere questo delicato servizio.

Lo STEN Liguria è stato istituito nel 1995 a carico dell'Unità Operativa di Patologia Neonatale dell'Istituto Giannina Gaslini ed ha iniziato la propria attività il primo febbraio 1995. Il personale preposto allo STEN è costituito da un Neonatologo ed una Infermiera Pediatrico-Neonatale operanti presso l'U.O. di Patologia Neonatale del Gaslini di Genova, da un'autista della Pubblica Assistenza della Croce Verde di Genova Quinto. Se il trasporto è effettuato mediante elicottero l'equipaggio è fornito dal Corpo dei Vigili del Fuoco, Nucleo Elicotteristi di Genova e consiste in due Piloti e un Assistente di volo. Se il trasporto è effettuato mediante aereo l'equipaggio è fornito dal personale della Aeronautica Militare Italiana.

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

A tutt'oggi sono stati effettuati più di 5500 trasporti di neonati critici, per la maggior parte entro il territorio ligure; fin dalla sua istituzione, lo STEN ha esteso la propria attività su tutto il territorio italiano, ed anche europeo ed extraeuropeo, in tali casi sotto l'egida e su chiamata della Farnesina.

Le indicazioni per lo STEN universalmente riconosciute:

Neonati con grave patologia respiratoria che necessitano di assistenza respiratoria intensiva

Neonati con basso peso alla nascita < 2000g e/o E.G. < 34 sett.

Neonati con patologia chirurgica bisognosi di cure intensive pre e post chirurgiche

Neonati con evidente compromissione delle funzioni vitali e che richiedono interventi diagnostici e terapeutici invasivi e/o particolarmente complessi

Neonati che presentano sindrome ipossico-ischemica di II-III grado (SARNAT)

Neonati che necessitano di nutrizione parenterale totale

Lo STEN si occupa inoltre di:

Formazione continua dell'equipe del trasporto

Formazione dell'equipe sanitaria dei punti nascita periferici attraverso corsi di aggiornamento e protocolli operativi

Formulazione di protocolli assistenziali ed organizzativi

Linee guida sulla stabilizzazione del neonato critico

Epidemiologia del territorio

Controllo della qualità e valutazione dei risultati attraverso revisione periodica della casistica e archiviazione dei dati

U.O.C Patologia

U.O.S.D. Centro di Anestesia ed analgesia Ostetrico Ginecologica

Responsabile:

Gabriele de Tonetti

Localizzazione:

Pad 12 – 4° piano

Referente Qualità:

Gabriele de Tonetti

Attività

Erogazione anestesia nel blocco operatorio di Ostetricia e Ginecologica per procedure in regime di elezione, day surgery, urgenza/emergenza

Erogazione anestesia nel blocco operatorio di Ostetricia e Ginecologica per procedure diagnostiche non ostetriche

Assistenza anestesiologica ostetrica ed anestesia fetale per procedure di medicina e chirurgia fetale

Erogazione anestesia ostetrica nei blocchi operatori dell'Istituto per eventi nascita di alta intensità di cure

Assistenza anestesiologica ostetrica per procedure radiologiche diagnostico-terapeutiche

Servizio di analgesia del parto h24

Ambulatorio anestesiologico ostetrico ginecologico

Servizio di terapia del dolore in Ostetricia e Ginecologia

Servizio di guardia anestesiologica in Ostetricia e Ginecologia

Assistenza di tipo semi-intensivo nella Recovery Room Ostetrica

Supporto alla paziente ostetrica in alta intensità di cure

Supporto e collaborazione all'attività anestesiologica pediatrica

Obiettivi

La UOSD concorre allo sviluppo dei seguenti progetti, secondo le linee di indirizzo dell'Istituto e del Dipartimento:

- Percorso Nascita a basso e ad alto rischio
- Riduzione dei tagli cesarei inappropriati
- Progetto medicina e chirurgia fetale
- Sviluppo e ricerca sulle tecniche di analgesia del parto
- Sviluppo e ricerca sul monitoraggio emodinamico della partoriente
- Assistenza partoriente in alta intensità di cure
- Formazione del personale anestesiologico in "Area Perinatale"

Staff

Gabriele de Tonetti, Maria Rosaria Bianco, Marta Berti, Sara Sechi

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 –Dermatologia** 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 elettrofunzionale delle vie ottiche (Potenziali visivi evocati – PEV) e l'esame computerizzato del campo visivo.Vengono eseguiti trattamenti fotocoaugulativi 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 reflessologia 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 orphandrugs
- **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 necessitino 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

Piano 3

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 priorita' differenti per patologia e vengono fornite ai familiari tutte le informazioni necessarie. Vengono inoltre effettuati i controlli e le medicazioni postoperatorie.
- l'ambulatorio di Anestesia: presso questo ambulatorio vengono eseguite le valutazioni anestesiologiche preoperatorie dei pazienti prenotati nelle liste operatorie delle diverse divisioni chirurgiche e dei pazienti da sottoporre a procedure diagnostiche che richiedono sedazione profonda
- l'ambulatorio di Genetica Medica. 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 oculisticae 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
- La stanza colloqui psicologhe
- L'ambulatorio infermieristico dove avviene la gestione e l'erogazione di consulenze infermieristiche per il team stoma care

Piano 5

Al quinto piano dell'Ospedale di Giorno ha sede l'U.O.C. di Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica. Sono eseguiti:

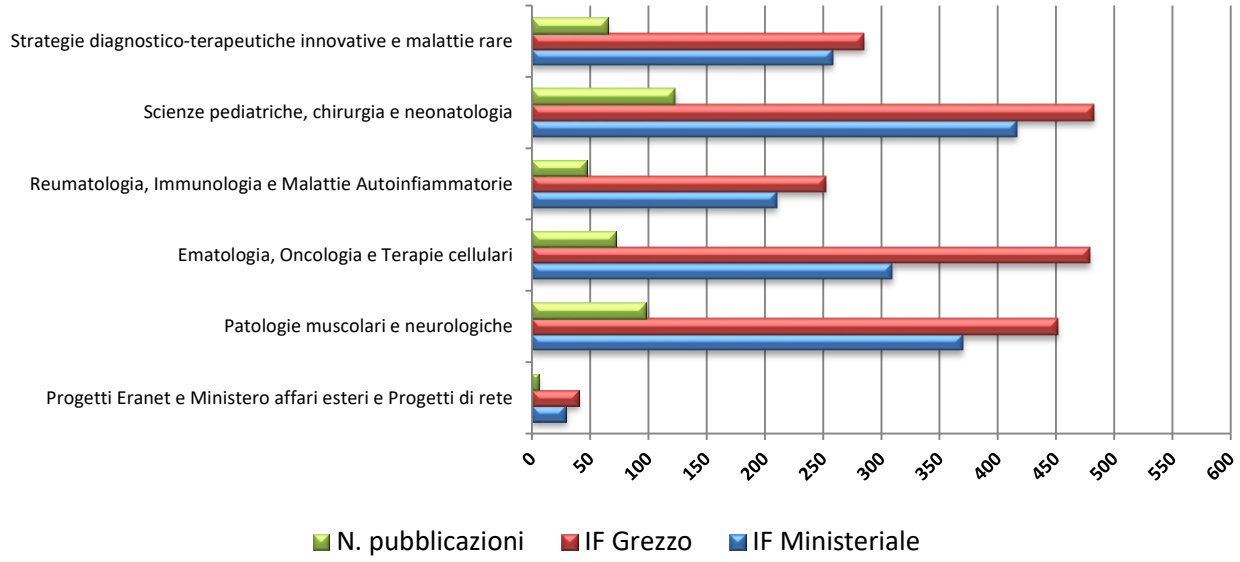
- Trattamento di tutte le urgenze odontoiatriche
- Visita odontoiatrica
- Visita ortodontica
- Visita gnatologica
- Estrazioni dentali
- Chirurgia orale pediatrica
- Trattamenti ortodontici mobili
- Trattamenti ortodontici fissi
- Trattamento ortodontico nelle malformazioni cranio facciali
- Trattamento 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

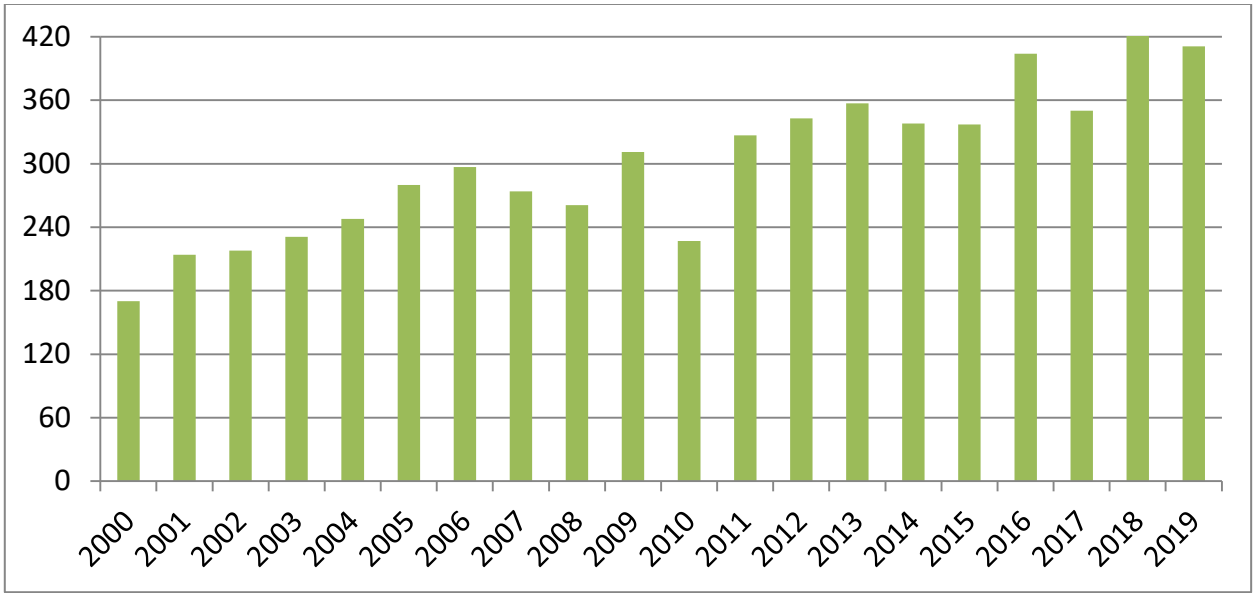
Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca

Istituto Giannina Gaslini
Produzione Scientifica anno 2019 per Linea di Ricerca

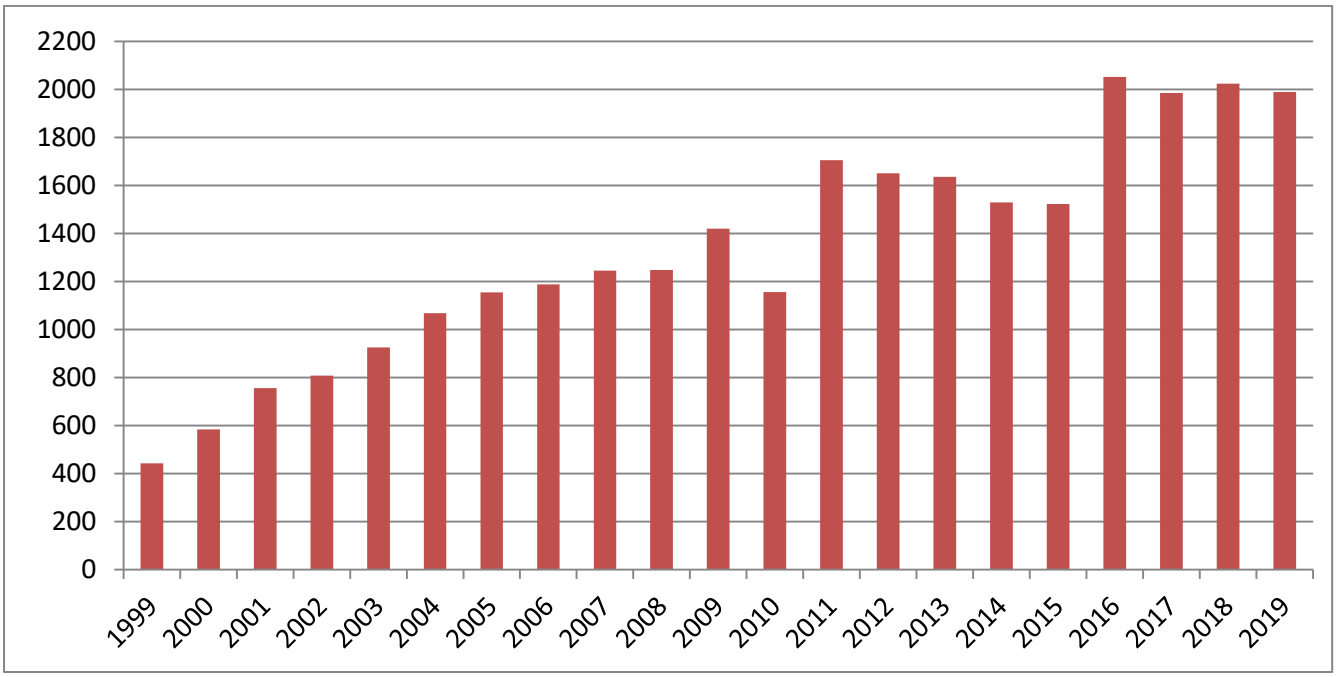


Linea di Ricerca	Linea di Ricerca	N. di Pubblicazioni	IF Grezzo	IF Normalizzato Ministeriale
1	Strategie Diagnostico-Terapeutiche Innovative e Malattie Rare	65	285.242	257.806
2	Scienze Pediatriche, Chirurgia e Neonatologia	123	481.826	416.386
3	Reumatologia, Immunologia e Malattie Autoinfiammatorie	47	251.994	210.312
4	Ematologia, Oncologia e Terapie Cellulari	72	478.565	309.134
5	Patologie Muscolari e Neurologiche	98	451.427	369.64
10	Progetti Eranet e Ministero affari esteri e Progetti di rete	6	40.075	29.214
Totale		411	1989.129	1592.492

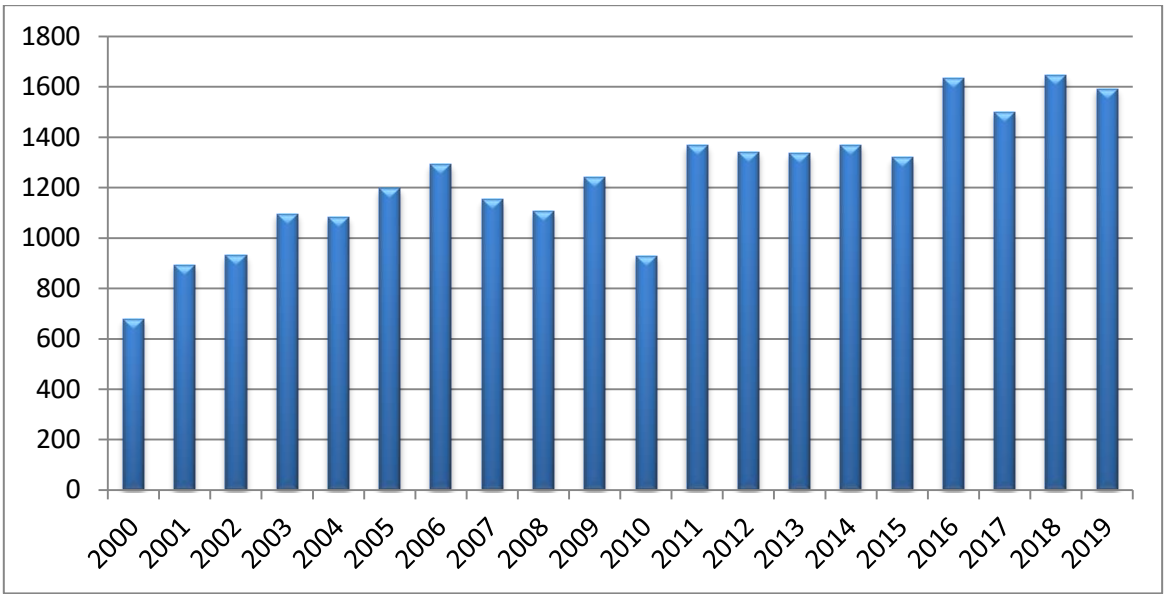
Istituto Giannina Gaslini
N. Pubblicazioni



Impact Factor Grezzo
Pubblicazioni Istituto Giannina Gaslini



Impact Factor Normalizzato
Pubblicazioni Istituto Giannina Gaslini



Ricerche e Trials clinici proposti nel 2019

Anno parere definitivo	Titolo studio	Unità Operativa
2019	Registro pazienti, studio di sicurezza post-autorizzativo con pazienti affetti da Neuroblastoma ad alto rischio, trattati con anticorpo monoclonale Dinutuxumab Beta	Oncologia
2019	Studio osservazionale, multicentrico, prospettico per valutare l'aderenza al trattamento con GH in pazienti nell'età di transizione (GH in transition)	Clinica Pediatrica e Endocrinologia
2019	ELOCTA Study (A 5-year Chart Review Study of patients with Haemopèhilia A with inhibitors treated with rFVIIIFc-Elocta for immune tolerance induction)	Centro di Emostasi e Trombosi
2019	Sequenziamento dell'intero genoma nell'ambito della diagnosi di malattie rare: valutazione del rapporto costo-efficacia in una popolazione eterogenea di pazienti già sottoposta ad uninconclusivo sequenziamento dell'esoma. RF-2018-12366314	Genetica Medica
2019	La capillaroscopia periungueale nelle malattie reumatiche infantili e in bambini sani	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Studio di Fase II. In aperto, a braccio singolo, per valutare la sicurezza d impiego, l efficacia e la farmacocinetica di midostautina (PKC412), somministrata due volte al giorno, in associazione alla chemioterapia standard e in monoterapia post-consolidamento in pazienti pediatrici con AML con FLT3-mutato non trattata	Ematologia
2019	Risposta immunitaria verso il tumore di Wilms: caratterizzazione delle interazioni cellulari e molecolari e identificazione di nuovi bersagli terapeutici	Lab. Immunologia Clinica e Sperimentale
2019	Studio osservazionale per sviluppare una misura di outcome riferita dal paziente nella malattia di Gaucher (QOL-ONE- PRO 1G)	Centro Malattie Rare
2019	Sperimentazione di fase 2, multicentrica, randomizzata, in doppio cieco, controllata verso placebo per valutare l'efficacia e la sicurezza di LBITenabasum nella fibrosi cistica	Centro Fibrosi Cistica
2019	Dosaggio dell'adenosina plasmatica e lesioni sostanza bianca nel neonato a pretermine	Patologia Neonatale
2019	Validazione degli studi diagnostici con Risonanza Magnetica 7T nelle epilessie focali ad insorgenza pediatrica	Neuroradiologia
2019	Studio di fase I/II, in aperto, multiventricom volto a lautare la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia preliminare di durvalumab in monoterapia o di durvalumb in combinazione con tremelimumab in pazianti pediatrici affetti da tumori solidi e neoplasie ematologiche in stadio avanzato	Oncologia

2019	Studio di coorte retrospettivo sulla storia naturale dell'atrofia muscolare spinale di tipo 1 utilizzando i dati delle cartelle cliniche	Centro di Miologia traslazionale e sperimentale
2019	Relazioni fra genotipo del FIX e farmacocinetica del FIX ricombinante, Nanocog alfa, in pazienti affetti da emofilia B (studio "GePKHIS" - F9 Genotype and PK Hemophilia B Italian Study)	Centro di Emostasi e Trombosi
2019	Protocollo in aperto, multicentrico, rollover con nilotinib per i pazienti che hanno completato studi precedenti con nilotinib sponsorizzati da Novartis e che, a giudizio dello sperimentatore, beneficiano del trattamento continuato con nilotinib	Ematologia
2019	Studio in aperto di fase 3 per la valutazione della sicurezza e dell'efficacia a lungo termine della terapia combinata VX-445 in soggetti con fibrosi cistica omozigoti o eterozigoti per la mutazione F508del	Centro Fibrosi Cistica
2019	Studio controllato in doppio cieco, randomizzato, di fase 3 per la valutazione della sicurezza ed efficacia della terapia combinata di VX-445 nei soggetti con fibrosi cistica eterozigoti per la mutazione F508del e per la mutazione della funzione residuale o di gating (genotipi F/G e F/RF)	Centro Fibrosi Cistica
2019	Studio di fase 3 in aperto per la valutazione della sicurezza ed efficacia a lungo termine della terapia combinata di VX-445 nei soggetti con fibrosi cistica eterozigoti per la mutazione F508del e per la mutazione della funzione residuale o di gating (genotipi F/G e F/RF)	Centro Fibrosi Cistica
2019	IntReALL HR 2010 - Studio internazionale per il trattamento del rischio alto nella popolazione infantile con Leucemia Linfoblastica Acuta (LLA) recidiva	Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo
2019	Studio clinico di fase 3, multicentrico, in doppio cieco, randomizzato, controllato con placebo per valutare la sicurezza e l'efficacia di ertugliflozin (MK-8835/PF-04971729) in partecipanti pediatrici (di età compresa tra 10 e 17 anni inclusi) con diabete mellito di tipo 2	Clinica Pediatrica e Endocrinologia
2019	Valutazione dei fattori genetici in grado di modificare il fenotipo clinico in pazienti affetti da malattia di Alexander	Genetica Medica
2019	Dieta mima digiuno per migliorare la secrezione endogena di insulina e arrestare il processo autoimmune in bambini e adolescenti con diabete mellito tipo I neodiagnosticato (DMD-DM1)	Clinica Pediatrica e Endocrinologia
2019	Microbioma orale e fecale (MOF) nei pazienti pediatrici sottoposti a trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche	Centro di Trapianto di Midollo Osseo
2019	Approcci terapeutici per pazienti con fibrosi cistica con mutazioni rare	Genetica Medica
2019	Umbrella protocol SIOP (Societé Internationale d'Oncologie Pédiatrique) - Renal Tumor Study Group 2016	Oncologia

2019	Uno studio multicentrico di fase 3 per valutare la sicurezza e l'efficaciaa lungo termine di Baricitinib in pazienti da 1 anno a <18 anni di età con Artrite Idiopatica Giovanile (AIG)	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Uno studio di estensione che valuta l efficacia a lungo termine, la sicurezza e la tollerabilita fino a 4 anni di secukinumab per via sottocutanea in pazienti con Artrite Idiopatica Giovanile, sottotipi Artrite Psoriasica Giovanile e Artrite Entesite Relata	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Studio prospettico osservazionale su storia naturale e terapia nell'Emiplegia Alternante dell'Infanzia (IAHCRC OBSERV-AHC)	Neuropsichiatria Infantile
2019	Studio multicentrico prospettico osservazionale del microbioma nei bambini con neuroblastoma: potenziale ruolo nell'eziologia, nella prognosi e nella terapia del neuroblastoma	Oncologia
2019	Studio di fase II, randomizzato, in aperto, multicentrico per valutare la reattogenicità, sicurezza ed immunogenicità della formulazione pediatrica del vaccino a subunità di GSK Biologicals candidato contro herpes Zoster (PED-HZ/su), quando somministrato per via intramuscolare in una schedula a 2 dosi in soggetti pediatrici immunocompromessi riceventi trapianto renale con età compresa fra 1 e 17 anni	Nefrologia e Trapianto di rene
2019	Genetic innovation to undertand stroke. NGS per la diagnosi genetica, la terapia e il follow-up multispecialistico dei bambini con stroke	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Epilessia ed aritmie - Studio prospettico - Attuazione protocollo di indagine Prot TRITRIAL PROT DFIDM-8102	Pediatria d'urgenza e Pronto Soccorso
2019	Studio multicentrico prospettico per l'analisi del profilo genomico di sarcomi di pazienti pediatrici e giovani adulti alla diagnosi e/o alla ricaduta/refrattarietà di malattia	Oncologia
2019	Studio in aperto, con controllo attivo, sull efficacia e la sicurezza di baricitinib somministrato per via orale in pazienti da 2 anni a meno di 18 anni di eta con artrite idiopatica giovanile associata ad uveite attiva o con uveite anteriore cronica anticorpi anti-nucleo positivi	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Protocollo di trattamento per bambini e adolescenti affetti da leucemia acuta	Ematologia
2019	Studio in aperto, a lungo termine volto a valutare la sicurezza, la tollerabilita e l efficacia di Givinostat in pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne che sono stati precedentemente trattati in uno studio con Givinostat	Centro di Miologia traslazionale e sperimentale
2019	Studio in aperto, a singolo braccio per valutare l attivita antitumorale, la sicurezza e la farmacocinetica di Isatuximab in combinazione a chemioterapia in pazienti pediatrici di eta da 28 giorni a meno di 18 anni affetti da leucemia linfoblastica acuta (LLA) di tipo B o T recidivata/refrattaria o leucemia mieloide acuta (LMA) in prima o secondo recidiva	Ematologia

2019	Restrospettivo osservazionale epidemiologico nei bambini con neuroblastoma:analisi della distribuzione spaziale dell incidenza di neuroblastoma nel territorio italiano	UOSD Terapie Sperimentali in Oncologia
2019	Trapianto di cellule staminali emopoietiche nelle sindromi da insufficienza midollare congenita: esperienza presso l Istituto G. Gaslini	Centro di Trapianto di Midollo Osseo
2019	Citomegalovirus post trapianto di cellule staminali emopoietiche. Esperienza del Centro Trapianto di Midollo dell Istituto G. Gaslini	Centro di Trapianto di Midollo Osseo
2019	Protocollo curosurf nel lattante con ards moderata o grave in corso di bronchiolite	Anestesia e Rianimazione neonatale e pediatrica

Linee di ricerca e Pubblicazioni 2019

Linea di ricerca 1

STRATEGIE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICHE INNOVATIVE E MALATTIE RARE

Responsabili scientifici:

Gino Tripodi, Federico Zara

Descrizione:

Le attività svolte nell'ambito di questa linea di ricerca sono rivolte all'identificazione dei meccanismi patogenetici di malattia e di possibili biomarcatori, come base per lo sviluppo di nuovi approcci diagnostici e terapeutici per il trattamento delle malattie pediatriche, con particolare interesse rivolto alle Malattie Rare per le quali l'Istituto è centro di riferimento. Per l'ottimale svolgimento di tali attività viene utilizzato un approccio integrato laboratorio/clinica, supportato dall'utilizzo delle tecnologie più avanzate ed innovative disponibili presso le core facilities dell'Istituto.
La caratterizzazione dei meccanismi patogenetici di malattia e l'identificazione di potenziali bio-marcatori con valore diagnostico e prognostico rappresentano il punto di partenza per la messa a punto di test diagnostici efficaci e per l'identificazione di potenziali nuovi target terapeutici da poter utilizzare nella pratica clinica. Questo aspetto risulta ancor più rilevante nell'ambito delle malattie rare, malattie per le quali non esiste tuttora un'univoca classificazione internazionale e il cui numero cresce soprattutto a seguito dei progressi della ricerca genetica, specialmente nell'età pediatrica. L'impiego delle più moderne tecnologie, in particolare nelle aree emergenti (Genomica, Proteomica e Metabolomica), favorisce l'implementazione dei metodi di diagnosi e di monitoraggio terapeutico, nonché una più fine caratterizzazione dei meccanismi patogenetici di malattia.
L'attività svolta dalle Unità Operative afferenti a questa linea di ricerca ha una valenza trasversale nell'ambito della ricerca e dell'assistenza dell'Istituto. La stretta connessione tra le competenze laboratoristiche di queste unità e quelle cliniche nelle diverse specialità, rappresenta il punto di forza per il proficuo conseguimento degli obiettivi prefissati. I tradizionali metodi diagnostici (analisi istologica, citogenetica, biologia molecolare, biochimica clinica etc.) vengono affiancati da approcci innovativi in aree emergenti (Genomica NGS, Proteomica e Metabolomica). L'integrazione dei risultati ha elevata potenzialità di favorire il corretto inquadramento diagnostico, la stratificazione dei pazienti in termini di stadio di malattia e risposta alla terapia, nonché l'identificazione di nuove opzioni di trattamento. Particolare interesse sarà rivolto alle malattie rare, quali malattie metaboliche, malformazioni congenite, malattie emato-immunologiche, neuroblastoma.

Obiettivo:

La linea di ricerca si pone come obiettivo principale di elaborare nuovi protocolli diagnostici e protocolli terapeutici più mirati per diverse patologie pediatriche utilizzando un approccio combinato delle tecnologie più avanzate. Il corretto inquadramento del paziente consentirà di elaborare terapie più mirate e ed efficaci.

U.O.C. Anatomia Patologica

Direttore: Angela Rita Sementa

“Studio istologico e biomolecolare di casistiche di patologia oncologica pediatrica - Histological and biomolecular study of cases with pediatric oncologic disease”
“Cutaneous melanocytic Spitzoid lesions in childhood and adolescents”

U.O.S.D. Biologia Molecolare

Direttore: Alessandra Eva
“Biomarcatori e fattori prognostici nei tessuti e nelle biopsie liquide - Biomarkers and prognostic factors in tissues and in liquid biopsies”

U.O.C. Laboratorio Analisi

Direttore: Gino Tripodi

“Sviluppo di nuove tecnologie a specifico orientamento pediatrico nella diagnostica delle patologie infettive e nello studio del microbiota - Development of new technologies especially designed for children in the diagnosis of infectious diseases and in the study of the microbiota”
“Development and validation of new methods for the determination of drugs and metabolites in biological fluids by liquid chromatography-tandem mass spectrometry (LC-MS)”

U.O.C. Genetica Medica

Direttore: Isabella Ceccherini

“Studio genetico, genomico e funzionale di malattie rare per lo sviluppo di strategie diagnostiche - Genetic, genomic, and functional study of rare diseases for the development of diagnostic strategies”
“Studio genetico, genomico e funzionale di malattie rare per lo sviluppo di strategie terapeutiche innovative - Genetic, genomic, and functional study of rare diseases for the development of innovative therapeutic strategies”

U.O.S.D. Centro Fibrosi Cistica

Direttore: Carlo Castellani

“Approcci per la cura dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica con rare mutazioni - Approaches for the treatment of patients with cystic fibrosis with rare mutations”
“Partecipazione a RCT internazionali nell’ambito del CTN della Società Europea Fibrosi Cistica - Partecipation in international RCT within the CTN of the European Society Cystic Fibrosis”
“Patient Engagement in Cystic Fibrosis: a cross-sectional multistakeholder study”
“Multiomic approach for the identification of new leukocytes biomarkers directly related to a restored CFTR activity following ex vivo treatment with VX770”

U.O.S.D. Centro Malattie Rare

Direttore: Maja Di Rocco

“Genius-Genetic Innovation To Understand Stroke. NGS per la diagnosi genetica, la terapia e il follow-up multispecialistico dei bambini con stroke - Genius-Genetic Innovation To Understand Stroke. NGS for genetic diagnosis, therapy, and multispecialist follow-up of children with stroke”
“Gestione e implementazione di registri per malattie rare e conduzione di studi osservazionali per una diagnostica delle malattie rare del metabolismo e altri difetti congeniti - Management and

implementation of registries for rare diseases and conduction of observational studies for the diagnosis of rare diseases of metabolism and other congenital defects”

Core Facilities

Direttore: Gino Tripodi

"Ottimizzazione delle metodologie citometriche nell'ambito della diagnostica traslazionale - Optimization of cytometric methods in the field of translational diagnostics"
"Proteomica e Metabolomica applicata alla Medicina di Precisione: metodi innovativi di stratificazione dei pazienti basati sulla correlazione tra Big Data e Clinica - Proteomics and Metabolomics applied to Precision Medicine: innovative methods of patient stratification based on the correlation between Big Data and Clinic"

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Amato Felice, Scudieri Paolo, Musante Ilaria, Tomati Valeria, Caci Emanuela, Comegna Marika, Maietta Sabrina, Manzoni Francesca, Di Lullo Antonella Miriam, De Wachter Elke, Vanderhelst Eef, Terlizzi Vito, Braggion Cesare, Castaldo Giuseppe, Galietta Luis J V Two CFTR mutations within codon 970 differently impact on the chloride channel functionality HUMAN MUTATION 2019;40 (6): 742-748. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 3.6].
2) Armirotti Andrea, Tomati Valeria, Matthes Elizabeth, Veit Guido, Cholon Deborah M, Phuan Puay-Wah, Braccia Clarissa, Guidone Daniela, Gentzsch Martina, Lukacs Gergely L, Verkman Alan S, Galietta Luis J V, Hanrahan John W, Pedemonte Nicoletta. Bioactive Thymosin Alpha-1 Does Not Influence F508del-CFTR Maturation and Activity Scientific Reports 2019;9 (1): 10310. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
3) Barco Sebastiano, Castagnola Elio, Mesini Alessio, Tripodi Gino, Cangemi Giuliana. Potential pitfalls in LC-MS/MS quantification of colistin for therapeutic drug monitoring of patients treated with colistimethate JOURNAL OF PHARMACEUTICAL AND BIOMEDICAL ANALYSIS 2019;170: 193-195. [IF grezzo: 2.983; IF Minist: 4].
4) Barco Sebastiano, Verly Iedan, Corrias Maria Valeria, Sorrentino Stefania, Conte Massimo, Tripodi Gino, Tytgat Godelieve, van Kuilenburg André, van der Ham Maria, de Sain-van der Velden Monique, Garaventa Alberto, Cangemi Giuliana. Plasma free metanephrines for diagnosis of neuroblastoma patients CLINICAL BIOCHEMISTRY 2019;66: 57-62. [IF grezzo: 2.43; IF Minist: 4].
5) Begliuomini C., Magli G., Di Rocco Maja, Santorelli F.M., Cassandrini D., Nesti C., Deodato F., Diodato D., Casellato S., Simula D.M., Dessì V., Eusebi A., Carta A., Sotgiu S. VARS2-linked mitochondrial encephalopathy: Two case reports enlarging the clinical phenotype BMC Medical Genetics 2018;20 (1): 77. [IF grezzo: 1.74; IF Minist: 1].
6) Bell SC, Castellani Carlo, Flume PA. Disruption in research publishing: the open access revolution Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (6): 747-749. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 3.6].
7) Bell Scott C, Castellani Carlo, Flume Patrick A JCF - progress in 2018 Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (1): 1-5. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 3.6].
8) Bonifacino Tiziana, Provenzano Francesca, Gallia Elena, Ravera Silvia, Torazza Carola, Bossi Simone, Ferrando Sara, Puliti Aldamaria, Van Den Bosch Ludo, Bonanno Giambattista, Milanese Marco. In-vivo genetic ablation of metabotropic glutamate receptor type 5 slows down disease progression in the SOD1G93A mouse model of amyotrophic lateral sclerosis NEUROBIOLOGY OF DISEASE 2019;129: 79-92. [IF grezzo: 5.16; IF Minist: 3.6].
9) Bosco Maria Carla. Macrophage polarization: Reaching across the aisle? JOURNAL OF ALLERGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;143 (4): 1348-1350. [IF grezzo: 14.11; IF Minist: 14.11].
10) Bottega R., Napolitano L.M.R., Carbone A., Cappelli Enrico, Corsolini Fabio, Onesti S., Savoia A., Gasparini P., Faletra F. Two further patients with Warsaw breakage syndrome. Is a mild

phenotype possible? Molecular Genetics & Genomic Medicine 2019;7 (5): e639. [IF grezzo: 2.448; IF Minist: 1.6].
11) Braccia Clarissa, Tomati Valeria, Caci Emanuela, Pedemonte Nicoletta, Armirotti Andrea. SWATH label-free proteomics for cystic fibrosis research Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (4): 501-506. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 6].
12) Cangelosi Davide, Resaz R., Petretto Andrea, Segalerba Daniela, Ognibene Marzia, Raggi Federica, Mastracci L., Grillo F., Bosco Maria Carla, Varesio Luigi, Sica A., Colombo I., Eva Alessandra. A Proteomic Analysis of GSD-1a in Mouse Livers: Evidence for Metabolic Reprogramming, Inflammation, and Macrophage Polarization JOURNAL OF PROTEOME RESEARCH 2019;18 (7): 2965-2978. [IF grezzo: 3.78; IF Minist: 6].
13) Cappato Serena, Giacopelli Francesca, Tonachini Laura, Ravazzolo Roberto, Bocciardi Renata. Identification of reference genes for quantitative PCR during C3H10T1/2 chondrogenic differentiation MOLECULAR BIOLOGY REPORTS 2019;46 (3): 3477-3485. [IF grezzo: 2.107; IF Minist: 2].
14) Cappiello Floriana, Ranieri Danilo, Carnicelli Veronica, Casciaro Bruno, Chen Han-Tang, Ferrera Loretta, Di Y Peter, Mangoni Maria Luisa. Bronchial epithelium repair by Esculentin-1a-derived antimicrobial peptides Scientific Reports 2019;9 (1): 18988. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 3.6].
15) Caraffi S.G., Maini I., Ivanovski I., Pollazzon M., Giangiobbe S., Valli M., Rossi A., Sassi S., Faccioli S., Di Rocco Maja, Magnani C., Campos-Xavier B., Unger S., Superti-Furga A., Garavelli L. Severe peripheral joint laxity is a distinctive clinical feature of spondylodysplastic-ehlersdanlos syndrome (Eds)-b4galt7 and spondylodysplastic-eds-b3galt6 Genes 2019;10 (10): e799. [IF grezzo: 3.331; IF Minist: 2.4].
16) Castellani Carlo, Linnane Barry, Pranke Iwona, Cresta Federico, Sermet-Gaudelus Isabelle, Peckham Daniel. Cystic Fibrosis Diagnosis in Newborns, Children, and Adults SEMINARS IN RESPIRATORY AND CRITICAL CARE MEDICINE 2019;40 (6): 701-714. [IF grezzo: 1.647; IF Minist: 1].
17) Caviglioli Gabriele, Chinol Marco, Baldassari Sara, Garaboldi Lucia, Zuccari Guendalina, Petretto Andrea, Drava Giuliana, Sinico Chiara, Paganelli Giovanni. A new microdispersed albumin derivative potentially useful for radio-guided surgery of occult breast cancer lesions Scientific Reports 2019;9 (1): 5623. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 3.6].
18) Cossarizza A., Chang H.-D., Radbruch A., Acs A., Adam D., Adam-Klages S., Agace W.W., Aghaeepour N., Akdis M., Allez M., Almeida L.N., Alvisi G., Anderson G., Andrä I., Annunziato F., Anselmo A., Bacher P., Baldari C.T., Bari S., Barnaba V., Barros-Martins J., Battistini L., Bauer W., Baumgart S., Baumgarth N., Baumjohann D., Baying B., Bebawy M., Becher B., Beisker W., Benes V., Beyaert R., Blanco A., Boardman D.A., Bogdan C., Borger J.G., Borsellino G., Boulais P.E., Bradford J.A., Brenner D., Brinkman R.R., Brooks A.E.S., Busch D.H., Büscher M., Bushnell T.P., Calzetti F., Cameron G., Cammarata I., Cao X., Cardell S.L., Casola S., Cassatella M.A., Cavani A., Celada A., Chatenoud L., Chattopadhyay P.K., Chow S., Christakou E., ¿i¿in-Šain L., Clerici M., Colombo F.S., Cook L., Cooke A., Cooper A.M., Corbett A.J., Cosma A., Cosmi L., Coulie P.G., Cumano A., Cvetkovic L., Dang V.D., Dang-Heine C., Davey M.S., Davies D., De Biasi S., Del Zotto Genny, Dela Cruz G.V., Delacher M., Della Bella S., Dellabona P., Deniz G., Dessing M., Di Santo J.P., Diefenbach A., Dieli F., Dolf A., Dörner T., Dress R.J., Dudziak D., Dustin M., Dutertre C.-A., Ebner F., Eckle S.B.G., Edinger M., Eede P., Ehrhardt G.R.A., Eich M., Engel P., Engelhardt B., Erdei A., Esser C., Everts B., Evrard M., Falk C.S., Fehniger T.A., Felipo-Benavent M., Ferry H., Feuerer M., Filby A., Filkor K., Fillatreau S., Follo M., Förster I., Foster J., Foulds G.A., Frehse B., Frenette P.S., Frischbutter S., Fritzsche W., Galbraith D.W., Gangaev A., Garbi N., Gaudilliere B., Gazzinelli R.T., Geginat J., Gerner W., Gherardin N.A., Ghoreschi K., Gibellini L., Ginhoux F., Goda K.,

Godfrey D.I., Goettlinger C., González-Navajas J.M., Goodyear C.S., Gori A., Grogan J.L., Grummitt D., Grützkau A., Haftmann C., Hahn J., Hammad H., Hämmerling G., Hansmann L., Hansson G., Harpur C.M., Hartmann S., Hauser A., Hauser A.E., Haviland D.L., Hedley D., Hernández D.C., Herrera G., Herrmann M., Hess C., Höfer T., Hoffmann P., Hogquist K., Holland T., Höllt T., Holmdahl R., Hombrink P., Houston J.P., Hoyer B.F., Huang B., Huang F.-P., Huber J.E., Huehn J., Hundemer M., Hunter C.A., Hwang W.Y.K., Iannone A., Ingelfinger F., Ivison S.M., Jäck H.-M., Jani P.K., Jávega B., Jonjic S., Kaiser T., Kalina T., Kamradt T., Kaufmann S.H.E., Keller B., Ketelaars S.L.C., Khalilnezhad A., Khan S., Kisielow J., Klenerman P., Knopf J., Koay H.-F., Kobow K., Kolls J.K., Kong W.T., Kopf M., Korn T., Kriegsmann K., Kristyanto H., Kroneis T., Krueger A., Kühne J., Kukat C., Kunkel D., Kunze-Schumacher H., Kurosaki T., Kurts C., Kvistborg P., Kwok I., Landry J., Lantz O., Lanuti P., LaRosa F., Lehuen A., LeibundGut-Landmann S., Leipold M.D., Leung L.Y.T., Levings M.K., Lino A.C., Liotta F., Litwin V., Liu Y., Ljunggren H.-G., Lohoff M., Lombardi G., Lopez L., López-Botet M., Lovett-Racke A.E., Lubberts E., Luche H., Ludewig B., Lugli E., Lunemann S., Maecker H.T., Maggi L., Maguire O., Mair F., Mair K.H., Mantovani A., Manz R.A., Marshall A.J., Martínez-Romero A., Martrus G., Marventano I., Maslinski W., Matarese G., Mattioli A.V., Maueröder C., Mazzoni A., McCluskey J., McGrath M., McGuire H.M., McInnes I.B., Mei H.E., Melchers F., Melzer S., Mielenz D., Miller S.D., Mills K.H.G., Minderman H., Mjösberg J., Moore J., Moran B., Moretta L., Mosmann T.R., Müller S., Multhoff G., Muñoz L.E., Münz C., Nakayama T., Nasi M., Neumann K., Ng L.G., Niedobitek A., Nourshargh S., Núñez G., O'Connor J.-E., Ochel A., Oja A., Ordonez D., Orfao A., Orlowski-Oliver E., Ouyang W., Oxenius A., Palankar R., Panse I., Pattanapanyasat K., Paulsen M., Pavlinic D., Penter L., Peterson P., Peth C., Petriz J., Piancone F., Pickl W.F., Piconese S., Pinti M., Pockley A.G., Podolska M.J., Poon Z., Pracht K., Prinz I., Pucillo C.E.M., Quataert S.A., Quatrini L., Quinn K.M., Radbruch H., Radstake T.R.D.J., Rahmig S., Rahn H.-P., Rajwa B., Ravichandran G., Raz Y., Rebhahn J.A., Recktenwald D., Reimer D., Reis e Sousa C., Remmerswaal E.B.M., Richter L., Rico L.G., Riddell A., Rieger A.M., Robinson J.P., Romagnani C., Rubartelli A., Ruland J., Saalmüller A., Saeys Y., Saito T., Sakaguchi S., Sala-de-Oyanguren F., Samstag Y., Sanderson S., Sandrock I., Santoni A., Sanz R.B., Saresella M., Sautes-Fridman C., Sawitzki B., Schadt L., Scheffold A., Scherer H.U., Schiemann M., Schildberg F.A., Schimisky E., Schlitzer A., Schlosser J., Schmid S., Schmitt S., Schober K., Schraivogel D., Schuh W., Schüler T., Schulte R., Schulz A.R., Schulz S.R., Scottá C., Scott-Algara D., Sester D.P., Shankey T.V., Silva-Santos B., Simon A.K., Sitnik K.M., Sozzani S., Speiser D.E., Spidlen J., Stahlberg A., Stall A.M., Stanley N., Stark R., Stehle C., Steinmetz T., Stockinger H., Takahama Y., Takeda K., Tan L., Tárnok A., Tiegs G., Toldi G., Tornack J., Traggiai E., Trebak M., Tree T.I.M., Trotter J., Trowsdale J., Tsoumakidou M., Ulrich H., Urbanczyk S., van de Veen W., van den Broek M., van der Pol E., Van Gassen S., Van Isterdael G., van Lier R.A.W., Veldhoen M., Vento-Asturias S., Vieira P., Voehringer D., Volk H.-D., von Borstel A., von Volkmann K., Waisman A., Walker R.V., Wallace P.K., Wang S.A., Wang X.M., Ward M.D., Ward-Hartstonge K.A., Warnatz K., Warnes G., Warth S., Waskow C., Watson J.V., Watzl C., Wegener L., Weisenburger T., Wiedemann A., Wienands J., Wilharm A., Wilkinson R.J., Willimsky G., Wing J.B., Winkelmann R., Winkler T.H., Wirz O.F., Wong A., Wurst P., Yang J.H.M., Yang J., Yazdanbakhsh M., Yu L., Yue A., Zhang H., Zhao Y., Ziegler S.M., Zielinski C., Zimmermann J., Zychlinsky A. Guidelines for the use of flow cytometry and cell sorting in immunological studies (second edition) EUROPEAN JOURNAL OF IMMUNOLOGY 2019;49 (10): 1457-1973. [IF grezzo: 4.695; IF Minist: 3].

19) Cristiani C.M., Turdo A., Ventura V., Apuzzo T., Capone M., Madonna G., Mallardo D., Garofalo C., Giovannone E.D., Grimaldi A.M., Tallerico R., Marcenaro E., Pesce S., Del Zotto Genny, Agosti V., Costanzo F.S., Gulletta E., Rizzo A., Moretta A., Karre K., Ascierto P.A., Todaro M., Carbone E. Accumulation of circulating CCR7þ natural killer cells marks melanoma evolution and reveals a

CCL19-dependent metastatic pathway Cancer Immunology Research 2019;7 (5): 841-852. [IF grezzo: 8.619; IF Minist: 3.6].
20) D'Ursi P., Uggeri M., Urbinati C., Millo E., Paiardi G., Milanesi L., Ford R.C., Clews J., Meng X., Bergese P., Ridolfi A., Pedemonte Nicoletta, Fossa P., Orro A., Rusnati M. Exploitation of a novel biosensor based on the full-length human F508del-CFTR with computational studies, biochemical and biological assays for the characterization of a new Lumacaftor/Tezacaftor analogue SENSORS AND ACTUATORS B-CHEMICAL 2019;301: 12713. [IF grezzo: 6.393; IF Minist: 3.6].
21) D'Urso Annachiara, Cangemi Giuliana, Barco Sebastiano, Striano Pasquale, D¿Avolio Antonio, de Grazia Ugo. LC-MS/MS-Based Quantification of 9 Antiepileptic Drugs From a Dried Sample Spot Device THERAPEUTIC DRUG MONITORING 2019;41 (3): 331-339. [IF grezzo: 2.047; IF Minist: 2].
22) Del Zotto Genny, Preijers Frank, Tárnok Attila. Phenotype Reports CYTOMETRY PART A 2019;95 (6): 645-646. [IF grezzo: 3.433; IF Minist: 6].
23) Esposto M.C., Prigitano A., Lo Cascio G., Ossi C., Grancini A., Cavanna C., Lallitto F., Tejada M., Bandettini Roberto, Mularoni A., Tortorano A.M. Yeast-like filamentous fungi: Molecular identification and in vitro susceptibility study MEDICAL MYCOLOGY 2019;57 (7): 909-913. [IF grezzo: 2.851; IF Minist: 3.6].
24) Ferrera Loretta, Baroni Debora, Moran Oscar. Lumacaftor-rescued F508del-CFTR has a modified bicarbonate permeability Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (5): 602-605. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 6].
25) Fiore Michele, Cossu Claudia, Capurro Valeria, Picco Cristiana, Ludovico Alessandra, Mielczarek Marcin, Carreira-Barral Israel, Caci Emanuela, Baroni Debora, Quesada Roberto, Moran Oscar. Small molecule-facilitated anion transporters in cells for a novel therapeutic approach to cystic fibrosis BRITISH JOURNAL OF PHARMACOLOGY 2019;176 (11): 1764-1779. [IF grezzo: 6.583; IF Minist: 3.6].
26) Furnari Manuele, De Alessandri Alessandra, Cresta Federico, Haupt Maria, Bassi Marta, Calvi Angela, Haupt Riccardo, Bodini Giorgia, Ahmed Iftikhar, Bagnasco Francesca, Giannini Edoardo Giovanni, Casciaro Rosaria. The role of small intestinal bacterial overgrowth in cystic fibrosis JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY 2019;54 (3): 261-270. [IF grezzo: 5.13; IF Minist: 4.8].
27) Genovese Michele, Borrelli Anna, Venturini Arianna, Guidone Daniela, Caci Emanuela, Viscido Gaetano, Gambardella Gennaro, di Bernardo Diego, Scudieri Paolo, Galietta Luis J V. TRPV4 and purinergic receptor signalling pathways are separately linked in airway epithelia to CFTR and TMEM16A chloride channels JOURNAL OF PHYSIOLOGY-LONDON 2019;597 (24): 5859-5878. [IF grezzo: 4.984; IF Minist: 3.6].
28) Grossi Alice, Cusano Roberto, Rusmini Marta, Penco Federica, SCHENA FRANCESCA, Podda Rosa A, Caorsi Roberta, Gattorno Marco, Uva Paolo, Ceccherini Isabella. ADA2 deficiency due to a novel structural variation in 22q11.1 CLINICAL GENETICS 2019;95 (6): 732-733. [IF grezzo: 4.104; IF Minist: 3].
29) Hsiao Edward C, Di Rocco Maja, Cali Amanda, Zasloff Michael, Al Mukaddam Mona, Pignolo Robert J, Grunwald Zvi, Netelenbos Coen, Keen Richard, Baujat Genevieve, Brown Matthew A, Cho Tae-Joon, De Cunto Carmen, Delai Patricia, Haga Nobuhiko, Morhart Rolf, Scott Christiaan, Zhang Keqin, Diecidue Robert J, Friedman Clive S, Kaplan Fredrick S, Eekhoff Elisabeth M W. Special considerations for clinical trials in fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) BRITISH JOURNAL OF CLINICAL PHARMACOLOGY 2019;85 (6): 1199-1207. [IF grezzo: 3.867; IF Minist: 3.6].
30) Keenan Katherine, Dupuis Annie, Griffin Katherine, Castellani Carlo, Tullis Elizabeth, Gonska Tanja. Phenotypic spectrum of patients with cystic fibrosis and cystic fibrosis-related disease

carrying p.Arg117His Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (2): 265-270. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 3.6].

31) Lantieri Francesca, Gimelli Stefania, Viaggi Chiara, Stathaki Elissavet, Malacarne Michela, Santamaria Giuseppe, Grossi Alice, Mosconi Manuela, Sloan-Béna Frédérique, Prato Alessio Pini, Coviello Domenico, Ceccherini Isabella. Copy number variations in candidate genomic regions confirm genetic heterogeneity and parental bias in Hirschsprung disease Orphanet Journal of Rare Diseases 2019;14 (1): 270. [IF grezzo: 3.687; IF Minist: 6].
32) Lopes-Pacheco Miquéias, Pedemonte Nicoletta, Kicic Anthony Editorial: Emerging Therapeutic Approaches for Cystic Fibrosis Frontiers in Pharmacology 2019;10: 1440. [IF grezzo: 3.845; IF Minist: 3.6].
33) Lugowska Agnieszka, Hetmanczyk-Sawicka Katarzyna, Iwanicka-Nowicka Roksana, Fogtman Anna, Ciesla Jaroslaw, Purzycka-Olewiecka Joanna Karolina, Sitarska Dominika, Ploski Rafal, Filocamo Mirella, Lualdi Susanna, Bednarska-Makaruk Malgorzata, Koblowska Marta. Gene expression profile in patients with Gaucher disease indicates activation of inflammatory processes Scientific Reports 2019;9 (1): 6060. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 4.8].
34) Madeo Annalisa, Di Rocco Maja, Brassier Anaïs, Bahi-Buisson Nadia, De Lonlay Pascale, Ceballos-Picot Irène. Clinical, biochemical and genetic characteristics of a cohort of 101 French and Italian patients with HPRT deficiency MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM 2019;127 (2): 147-157. [IF grezzo: 3.61; IF Minist: 4].
35) Maggio Maria Cristina, Ceccherini Isabella, Grossi Alice, Gattorno Marco, Corsello Giovanni. PAPA and FMF in two siblings. Possible amplification of clinical presentation? A case report. Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 111. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
36) Marino Attilio, Camponovo Alice, Degl'Innocenti Andrea, Bartolucci Martina, Tapeinos Christos, Martinelli Chiara, De Pasquale Daniele, Santoro Francesca, Mollo Valentina, Arai Satoshi, Suzuki Madoka, Harada Yoshie, Petretto Andrea, Ciofani Gianni. Multifunctional temozolomide-loaded lipid superparamagnetic nanovectors Nanoscale 2019;11 (44): 21227-21248. [IF grezzo: 6.97; IF Minist: 4.8].
37) Marte Antonella, Russo I., Rebosio C., Valente P., Belluzzi E., Pischedda F., Montani C., Lavarello Chiara, Petretto Andrea, Fedele E., Baldelli P., Benfenati F., Piccoli G., Greggio E., Onofri F. Leucine-rich repeat kinase 2 phosphorylation on synapsin I regulates glutamate release at pre-synaptic sites JOURNAL OF NEUROCHEMISTRY 2019;150 (3): 264-281. [IF grezzo: 4.87; IF Minist: 4.8].
38) McCague Allison F, Raraigh Karen S, Pellicore Matthew J, Davis-Marcisak Emily F, Evans Taylor A, Han Sangwoo T, Lu Zhongzhou, Joynt Anya T, Sharma Neeraj, Castellani Carlo, Collaco Joseph M, Corey Mary, Lewis Michelle H, Penland Chris M, Rommens Johanna M, Stephenson Anne L, Sosnay Patrick R, Cutting Garry R. Correlating Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Function with Clinical Features to Inform Precision Treatment of Cystic Fibrosis AMERICAN JOURNAL OF RESPIRATORY AND CRITICAL CARE MEDICINE 2019;199 (9): 1116-1126. [IF grezzo: 16.494; IF Minist: 9.896].
39) Mehta A., Kuter D.J., Salek S.S., Belmatoug N., Bembi B., Bright J., vom Dahl S., Deodato F., Di Rocco Maja, Göker-Alpan O., Hughes D.A., Lukina E.A., Machaczka M., Mengel E., Nagral A., Nakamura K., Narita A., Oliveri B., Pastores G., Pérez-López J., Ramaswami U., Schwartz I.V., Szer J., Weinreb N.J., Zimran A. Presenting signs and patient co-variables in Gaucher disease: outcome of the Gaucher Earlier Diagnosis Consensus (GED-C) Delphi initiative INTERNAL MEDICINE JOURNAL 2019;49 (5): 578-591. [IF grezzo: 1.767; IF Minist: 2].
40) Merkert Sylvia, Schubert Madline, Olmer Ruth, Engels Lena, Radetzki Silke, Veltman Mieke, Scholte Bob J, Zöllner Janina, Pedemonte Nicoletta, Galietta Luis J V, von Kries Jens P, Martin

Ulrich High-Throughput Screening for Modulators of CFTR Activity Based on Genetically Engineered Cystic Fibrosis Disease-Specific iPSCs Stem Cell Reports 2019;12 (6): 1389-1403. [IF grezzo: 5.499; IF Minist: 3.6].

41) Moldovan Ramona, McGhee Kevin A, Coviello Domenico, Hamang Anniken, Inglis Angela, Ingvoldstad Malmgren Charlotta, Johansson-Soller Maria, Laurino Mercy, Meiser Bettina, Murphy Lauren, Paneque Milena, Papsuev Oleg, Pawlak Joanna, Rovira Moreno Eulàlia, Serra-Juhe Clara, Shkedi-Rafid Shiri, Laing Nakita, Voelckel Marie-Antoinette, Watson Melanie, Austin Jehannine C Psychiatric genetic counselling. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART B-NEUROPSYCHIATRIC GENETICS 2019;180 (8): 523-532. [IF grezzo: 3.123; IF Minist: 2.4].
42) Monti P., Ciribilli Y., Foggetti G., Menichini P., Bisio A., Cappato S., Inga A., Divizia Maria Teresa, Lerone Margherita, Bocciardi Renata, Fronza G. P63 modulates the expression of the WDFY2 gene which is implicated in cancer regulation and limb development BIOSCIENCE REPORTS 2019;39 (12): BSR20192114. [IF grezzo: 2.535; IF Minist: 2].
43) Morini Martina, Cangelosi Davide, Segalerba Daniela, Marimpietri Danilo, Raggi Federica, Castellano Aurora, Fruci Doriana, de Mora Jaime Font, Cañete Adela, Yáñez Yania, Viprey Virginie, Corrias Maria Valeria, Carlini Barbara, Pezzolo Annalisa, Schleiermacher Gudrun, Mazzocco Katia, Ladenstein Ruth, Sementa Angela Rita, Conte Massimo, Garaventa Alberto, Burchill Susan, Luksch Roberto, Bosco Maria Carla, Eva Alessandra, Varesio Luigi. Exosomal microRNAs from Longitudinal Liquid Biopsies for the Prediction of Response to Induction Chemotherapy in High-Risk Neuroblastoma Patients Cancers 2019;11 (10): 1476. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 4.8].
44) Musante Ilaria, Scudieri Paolo, Venturini Arianna, Guidone Daniela, Caci Emanuela, Castellani Stefano, Conese Massimo, Galietta Luis J V. Peripheral localization of the epithelial sodium channel in the apical membrane of bronchial epithelial cells EXPERIMENTAL PHYSIOLOGY 2019;104 (6): 866-875. [IF grezzo: 2.624; IF Minist: 2.4].
45) Pesce S., Greppi M., Grossi F., Del Zotto Genny, Moretta L., Sivori S., Genova C., Marcenaro E. PD/1-PD-Ls checkpoint: Insight on the potential role of NK cells Frontiers in Immunology 2019;10: 1242. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
46) Petretto Andrea, Bruschi Maurizio, Pratesi Federico, Croia Cristina, Candiano Giovanni, Ghiggeri Gian Marco, Migliorini Paola Neutrophil extracellular traps (NET) induced by different stimuli PLoS One 2019;14 (7): e0218946. [IF grezzo: 2.776; IF Minist: 4].
47) Piaggio Francesca, Tozzo Veronica, Bernardi Cinzia, Croce Michela, Puzone Roberto, Viaggi Silvia, Patrone Serena, Barla Annalisa, Coviello Domenico, J Jager Martine, van der Velden Pieter A, Zeschnigk Michael, Cangelosi Davide, Eva Alessandra, Pfeffer Ulrich, Amaro Adriana Secondary Somatic Mutations in G-Protein-Related Pathways and Mutation Signatures in Uveal Melanoma Cancers 2019;11 (11): E1688. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 6].
48) Pignolo Robert J, Baujat Geneviève, Brown Matthew A, De Cunto Carmen, Di Rocco Maja, Hsiao Edward C, Keen Richard, Al Mukaddam Mona, Sang Kim-Hanh Le Quan, Wilson Amy, White Barbara, Grogan Donna R, Kaplan Frederick S Natural history of fibrodysplasia ossificans progressiva Orphanet Journal of Rare Diseases 2019;14 (1): 98. [IF grezzo: 3.687; IF Minist: 3.6].
49) Polito Vinicia A, Cristantielli Rosaria, Weber Gerrit, Del Bufalo Francesca, Belardinilli Tamascia, Arnone Claudia M, Petretto Andrea, Antonucci Laura, Giorda Ezio, Tumino Nicola, Pitisci Angela, De Angelis Biagio, Quintarelli Concetta, Locatelli Franco, Caruana Ignazio. Universal Ready-to-Use Immunotherapeutic Approach for the Treatment of Cancer Frontiers in Immunology 2019;10: 2717. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
50) Resaz R., Rosa F., Grillo F., Basso L., Segalerba Daniela, Puglisi A., Bosco Maria Carla, Mastracci L., Neumaier C.E., Varesio Luigi, Eva Alessandra. Characterization of high- And low-risk

hepatocellular adenomas by magnetic resonance imaging in an animal model of glycogen storage disease type 1A Disease Models & Mechanisms 2019;12 (4): dmm038026. [IF grezzo: 4.028; IF Minist: 6].

51) Rowczenio Dorota, Shinar Yael, Ceccherini Isabella, Sheils Katie, Van Gijn Marielle, Patton Simon J, Touitou Isabelle Current practices for the genetic diagnosis of autoinflammatory diseases EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;27 (10): 1502-1508. [IF grezzo: 3.65; IF Minist: 3].
52) Salvatore D., Carnovale V., Iacotucci P., Braggion C., Castellani Carlo, Cimino G., Colangelo C., Francalanci M., Leonetti G., Lucidi V., Manca A., Vitullo P., Ferrara N. Effectivenesss of ivacaftor in severe cystic fibrosis patients and non-G551D gating mutations PEDIATRIC PULMONOLOGY 2019;54 (9): 1398-1403. [IF grezzo: 2.801; IF Minist: 3.6].
53) Scudieri P., Musante I., Caci Emanuela, Venturini A., Morelli P., Walter C., Tosi D., Palleschi A., Martin-Vasallo P., Sermet-Gaudelus I., Planelles G., Crambert G., Galietta L.J. Increased expression of ATP12A proton pump in cystic fibrosis airways JCI Insight 2018;3 (20): e123616. [IF grezzo: 6.014; IF Minist: 3.6].
54) Sivori S., Vacca P., Del Zotto Genny, Munari E., Mingari M.C., Moretta L. Human NK cells: surface receptors, inhibitory checkpoints, and translational applications Cellular & Molecular Immunology 2019;16 (5): 430-441. [IF grezzo: 8.213; IF Minist: 3.6].
55) Sondo Elvira, Bertelli Roberta, PESCE EMANUELA, Ghiggeri Gian Marco, Pedemonte Nicoletta High-Content Screening Identifies Vanilloids as a Novel Class of Inhibitors of NET Formation Frontiers in Immunology 2019;10: 963. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 6].
56) Southern K W, Barben J, Gartner S, Munck A, Castellani Carlo, Mayell S J, Davies J C, Winters V, Murphy J, Salinas D, McColley S A, Ren C L, Farrell P M. Inconclusive diagnosis after a positive newborn bloodspot screening result for cystic fibrosis; clarification of the harmonised international definition Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (6): 778-780. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 3.6].
57) Tapeinos Christos, Tomatis Francesca, Battaglini Matteo, Larrañaga Aitor, Marino Attilio, Telleria Iker Aguirrezabal, Angelakeris Makis, Debellis Doriana, Drago Filippo, Brero Francesca, Arosio Paolo, Lascialfari Alessandro, Petretto Andrea, Sinibaldi Edoardo, Ciofani Gianni. Cell Membrane-Coated Magnetic Nanocubes with a Homotypic Targeting Ability Increase Intracellular Temperature due to ROS Scavenging and Act as a Versatile Theranostic System for Glioblastoma Multiforme Advanced Healthcare Materials 2019;8 (18): e1900612. [IF grezzo: 6.27; IF Minist: 3.6].
58) Tassano Elisa, Ronchetto Patrizia, CALCAGNO ANNALISA, Fiorio Patrizia, Gimelli Giorgio, Capra Valeria, Scala Marcello 'Distal 16p12.2 microdeletion' in a patient with autosomal recessive deafness-22 JOURNAL OF GENETICS 2019;98 (2): 56. [IF grezzo: 0.825; IF Minist: 1].
59) Tomati V, Caci Emanuela, Ferrera Loretta, PESCE EMANUELA, Sondo E, Cholon DM, Quinney NL, Boyles SE, Armirotti A, Ravazzolo R, Galietta LJV, Gentzsch M, Pedemonte Nicoletta Thymosin Alpha-1 Does Not Correct F508del-CFTR in Cystic Fibrosis Airway Epithelia. JCI Insight 2018; e98699. [IF grezzo: 6.014; IF Minist: 6].
60) Tonin Rodolfo, Caciotti Anna, Procopio Elena, Fischetto Rita, Deodato Federica, Mancardi Maria Margherita, Di Rocco Maja, Ardissone Anna, Salviati Alessandro, Marangi Antonio, Strisciuglio Pietro, Mangone Giusi, Casini Arianna, Ricci Silvia, Fiumara Agata, Parini Rossella, Pavone Francesco Saverio, Guerrini Renzo, Calamai Martino, Morrone Amelia Pre-diagnosing and managing patients with GM1 gangliosidosis and related disorders by the evaluation of GM1 ganglioside content Scientific Reports 2019;9 (1): 17684. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 4.8].

61) Vega G., Guequén A., Johansson M.E.V., Arike L., Martínez-Abad B., Scudieri P., Pedemonte Nicoletta, Millar-Büchner P., Philp A.R., Galietta L.J., Hansson G.C., Flores C.A. Normal calcium-activated anion secretion in a mouse selectively lacking TMEM16A in intestinal epithelium Frontiers in Physiology 2019;10: 694. [IF grezzo: 3.201; IF Minist: 2.4].
62) Velho Renata Voltolini, Harms Frederike L, Danyukova Tatyana, Ludwig Nataniel F, Friez Michael J, Cathey Sara S, Filocamo Mirella, Tappino Barbara, Güne¿ Nilay, Tüysüz Beyhan, Tylee Karen L, Brammeier Kathryn L, Heptinstall Lesley, Oussoren Esmee, van der Ploeg Ans T, Petersen Christine, Alves Sandra, Saavedra Gloria Durán, Schwartz Ida V, Muschol Nicole, Kutsche Kerstin, Pohl Sandra The lysosomal storage disorders mucolipidosis type II, type III alpha/beta, and type III gamma HUMAN MUTATION 2019;40 (7): 842-864. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 4.8].
63) Ventura Francesco, Barranco Rosario, Bachetti Tiziana, Nozza Paolo, Fulcheri Ezio, Palmieri Antonella, Ceccherini Isabella Medico-legal investigation in an explicable case of congenital central hypoventilation syndrome due to a rare variant of the PHOX2B gene Journal of Forensic and Legal Medicine 2018;58: 1-5. [IF grezzo: 1.199; IF Minist: 1].
64) Zanardi Nicolò, Morini Martina, Tangaro Marco Antonio, Zambelli Federico, Bosco Maria Carla, Varesio Luigi, Eva Alessandra, Cangelosi Davide PIPE-T: a new Galaxy tool for the analysis of RT-qPCR expression data Scientific Reports 2019;9 (1): 17550. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
65) Zanetti Alessandra, D'Avanzo Francesca, Rigon Laura, Rampazzo Angelica, Concolino Daniela, Barone Rita, Volpi Nicola, Santoro Lucia, Lualdi Susanna, Bertola Francesca, Scarpa Maurizio, Tomanin Rosella Molecular diagnosis of patients affected by mucopolysaccharidosis. A multicenter study. EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS 2019;178 (5): 739-753. [IF grezzo: 2.188; IF Minist: 1.2].

Linea di ricerca 2

SCIENZE PEDIATRICHE, CHIRURGIA E NEONATOLOGIA

Responsabili scientifici:

Gian Marco Ghiggeri, Mohamad Maghnie, Girolamo Mattioli, Luca Antonio Ramenghi

Descrizione:

La multidisciplinarietà caratterizza questa linea di ricerca. Il punto di forza è la ricchezza clinica dell'Istituto, la disponibilità di risorse sperimentali e laboratoristiche. La disponibilità di un elevato numero di pazienti offre la possibilità di valutare in maniera approfondita nuove tecniche di trattamento e gestione dei pazienti affetti dalle diverse patologie pediatriche trattate, anche altamente complesse e rare. Patologie pediatriche come quelle legate all'alta prematurità, alle anomalie congenite a carico di organi, arti, o processi metabolici, rappresentano un'emergenza sociale verso le quali si rende necessario orientare un'approfondita ricerca clinica, alla luce delle nuove conoscenze generate a livello internazionale e dei progressi tecnologici. In quest'ottica, l'IGG, in quanto IRCCS nell'area materno-infantile, ha la possibilità, grazie all'alta specializzazione, alla multidisciplinarietà e all'ampio bacino d'utenza, di raccogliere ed analizzare un'elevata quantità di dati clinici su diverse patologie pediatriche (anche rare), col fine ultimo di implementare i protocolli terapeutici, sperimentare nuove terapie e nuovi approcci di intervento e, conseguentemente, di migliorare l'assistenza clinica e qualità della vita dei pazienti. Le grandi aree oggetto di indagine sono le malattie ad alto impatto clinico e sociale, dove la disponibilità di tecnologie innovative nel campo della genetica molecolare, della proteomica, dell'imaging e della robotica ha un'elevato potenziale applicativo. Si affrontano i temi riguardanti la caratterizzazione genetica di malattie importanti come l'iper-insulinismo congenito dell'Infanzia e il diabete neonatale, e si propongono percorsi atti a definire le basi immunologiche di malattie polmonari ed infiammatorie (rene, intestino). Altra area di indagine è la gestione dell'alta prematurità e delle relative complicanze, nonché l'implementazione dei metodi di indagine e trattamento delle malformazioni renali, cardiache, toraciche e delle vie aeree, gastrointestinali e urologiche attraverso tecniche innovative.

Obiettivi:

- Messa a punto di test diagnostici per patologie a base genetica e di metodi di analisi/monitoraggio/gestione delle complicanze da alta prematurità, per indirizzare la terapia.
- Sviluppo di nuovi approcci di intervento su patologie malformative, con tecniche chirurgiche e riabilitative innovative e mini-invasive.

U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia

Direttore: Mohamad Maghnie

“Outcome neurocognitivo e neuroradiologico in bambini affetti da Ipotiroidismo Congenito (IC) - Neurocognitive and neuroradiological outcome in children with congenital hypothyroidism (CH)”
“Ricerca dei difetti genetici causativi dell’iperinsulinismo congenito dell’infanzia - Search for causative gene defects of congenital hyperinsulinemia of infancy”
“Valutazione morfologica e funzionale del sistema nervoso centrale nella sindrome di Silver-Russell (SRS) - Morphological and functional evaluation of CNS in Silver-Russell syndrome (SRS)”
“Valutazione clinica e nuovi percorsi diagnostici e terapeutici nelle endocrinopatie dell'infanzia e dell'adolescenza - Clinical evaluation, new diagnostic tools and therapeutic options in endocrine diseases of infancy and adolescence”

U.O.C. Medicina Fetale e Perinatale

Direttore: Dario Paladini

"Deep learning and neural network assessment of fetal normal and abnormal brain and cardiac development”
“Normal and abnormal fetal brain development”

U.O.C. Pediatria d’Urgenza e Pronto Soccorso

Direttore: Salvatore Renna
“Trial controllato randomizzato per valutare l'efficacia dell'O2-terapia ad alti flussi vs O2-terapia a bassi flussi nella bronchiolite - Randomized controlled trial to evaluate high-flow vs low-flow O2 therapy efficacy in bronchiolitis”

U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva

Direttore: Paolo Gandullia

“Registri Nazionali SIGENP di MICI e insufficienza intestinale cronica benigna - SIGENP National Registries of inflammatory bowel disease (IBD) and chronic benign intestinal insufficiency (CBII)”
“Studio delle basi genetiche delle MICI ad esordio precoce (sotto i 6 anni di vita) -Study of the genetic bases of Very Early Onset Inflammatory Bowel Diseases (VEO-IBD) (under 6 years of life)”
“Decorso e terapia delle pouchiti -Course and therapy of pouchitis”
“Uso dell'Infliximab nelle MICI ad esordio precoce - Use of Infliximab in very early onset inflammatory bowel disease (VEO-IBD)”
“Valutazione clinica e nuovi approcci terapeutici nelle patologie di interesse gastroenterologico dell'infanzia e dell'adolescenza - Clinical evaluation and new therapeutic approaches in the diseases of gastroenterological interest of infancy and adolescence”
“Nuova tecnica terapeutica nella sindrome dell'intestino corto con teduglutide -New therapeutic approach to short bowel syndrome with teduglutide”

U.O.C. Nefrologia e Trapianto Rene

Direttore: Gian Marco Ghiggeri
“Genetica della malattia renale cronica nel bambino - Genetics of chronic renal disease in children”
“Studi osservazionali e sperimentali per difetti congeniti e acquisiti in campo nefrologico - Observational and experimental studies for congenital and acquired defects in nephrology ”
“Meccanismi di formazioni di autoanticorpi nelle autoimmunità, e loro rilevanza clinica - Mechanisms of production of autoantibodies in autoimmunities and their clinical relevance”

U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria

Direttore: Oliviero Sacco

“Sintomi extra-gastroenterologici del reflusso gastro-esofageo - extra-gastroenterological symptoms of gastroesophageal reflux”
“Sintomi respiratori ricorrenti/persistenti correlate a malformazioni congenite broncopolmonari - Recurrent/persistent respiratory symptoms correlated with bronchopulmonary congenital malformations”

U.O.C. Pediatria d’urgenza e Pronto Soccorso

Direttore: Salvatore Renna

“Trial controllato randomizzato per valutare l'efficacia dell'O2-terapia ad alti flussi vs O2-terapia a bassi flussi nella bronchiolite - Randomized controlled trial to evaluate high-flow vs low-flow O2 therapy efficacy in bronchiolitis”

U.O.C. Patologia Neonatale

Direttore: Luca Antonio Ramenghi

“Adenosina plasmatica come nuovo biomarker stress ossidativo e danno della sostanza bianca nel neonato prematuro - Plasma adenosine as new biomarker of oxidative stress and white matter damage in the preterm newborn”
“Fattori di rischio perinatali per l'outcome del neonato a termine e pretermine - Perinatal risk factors for the outcome of fullterm and preterm newborns”
“Fisiologia e fisiopatologia degli scambi cellulari in età perinatale - Physiology and physiopathology of extracellular exchanges in perinatal age”

U.O.C. Cardiologia

Direttore: Maurizio Marasini

“Concordance between stress CMR and coronary angiography in pediatric patients with suspected coronary artery disease”

U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi

Direttore: Corrado Occella

“Comorbidities in Pediatric Psoriasis”

U.O.C. Chirurgia Pediatrica

Direttore: Girolamo Mattioli

“Shifting from trans-vescical to mini-invasive extra-vascical approach in the surgical treatment of vescicoureteric reflux”
“Endoscopic treatment of urolythiasis in pediatric population”
“Mini-invasive approach for reconstructive surgery of the vescico-ureteral junction”
“Chirurgia primaria vs chirurgia differita nel Neuroblastoma 4s: quali possibilità terapeutiche? – Primar vs delayed surgery in 4s Neuroblastoma: which therapeutic possibilities?”
“Uso di barre di titanio per la correzione di pectus excavatum con tecnica di Nuss - Use of titanium bars for the correction of pectus excavatum with Nuss technique”
“Surgical option for treatment of ureteropelvic junction obstruction and role of mini-invasive surgery”
“Nutritional Surgery and other minor surgical treatment in neuro-injured pediatric patients”

“Nuovi approcci diagnostico-terapeutici nella chirurgia maggiore e minore in ambito pediatrico - New diagnostic-therapeutic approaches in major and minor surgery in children”

U.O.C. Oculistica

Direttore: Riccardo De Marco

“Studio Artrite Idiopatica Giovanile (AIG)/Uveite - Study of Juvenile Idiopathic Arthritis(JIA)/Uveitis”
“Studio Cinca - Sindrome Cronica Infantile Neurologica Cutanea Articolare (CINCA) - Chronic Infantile Neurological Cutaneous and Articular syndrome (CINCA) study”
“Studio Glaucoma Congenito - Study on Congenital Glaucoma”
“Studio Malattie Neuro-Muscolari ROCHE-FIREFISH - Study of Neuromuscular Diseases - ROCHE-FIREFISH”
“Studio Neurofibromatosi 1 - Study on Neurofibromatosis type 1”
“Studio Malattie Neuro-Muscolari ROCHE-SUNFISH - Study on Neuromuscular Diseases ROCHE-SUNFISH

U.O.C. Ortopedia

Direttore: Silvio Boero

“Nuovi approcci chirurgici in ortopedia pediatrica - New surgical approaches in pediatric orthopedic surgery”

U.O.C. Otorinolaringoiatria

Direttore: Vincenzo Tarantino

“Studio dei potenziali faringo-laringei in età pediatrica - Study of pharyngo-laryngeal evoked potentials in pediatric age”

U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica

Direttore: Nicola Laffi

“Valutazione del dolore oro-facciale e disordini temporo mandibolari in pazienti affetti da Sindrome Fibromialgica Giovanile - Evaluation of orofacial pain and temporo-mandibular disorders in patients with Juvenile Fibromyalgia Syndrome”

U.O.C. Genetica Umana

Direttore: Domenico Coviello

“In vitro model to investigate molecular pathogenesis of Sotos Syndrome (SoS) in view of innovative gene therapy”

Dip. Infermieristico e delle Professioni Tecnico-Sanitarie

Direttore: Silvia Scelsi

“Studi osservazionali per la validazione di strumenti e scale di valutazione - Observational studies for the validation of instruments and scales”
“Studi osservazionali/qualitativi di popolazione o di gestione infermieristica nell'infanzia e nell'adolescenza - Observational/qualitative population or nursing management studies in childhood and adolescence”

U.O.S.I.D. Epidemiologia e Biostatistica

Direttore: Riccardo Haupt

“Epidemiologia clinica e registri di malattia in pediatria (Area: Epidemiologia Clinica in ambito pediatrico) - Clinical Epidemiology and paediatric diseases registers (Research field: Clinical pediatric epidemiology)”

U.O.S.I.D. Centro Trial

Direttore: Nicolino Ruperto

“Supporto scientifico ed amministrativo ai ricercatori in clinical trials pediatrici - Scientific and administrative support to researchers for pediatric clinical trials”
“The new PRINTO criteria for the classification of the Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA). A project based on the scientific evidence for the revision of the criteria of the International League against Rheumatism (ILAR)”

U.O.S.D. Centro di Anestesia ed Analgesia Ostetrico-Ginecologica

Direttore: Gabriele De Tonetti

“Maintenance of labor analgesia: Programmed Intermittent Epidural Bolus (PIEB) versus topup epidural analgesia”

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

Direttore: Emanuela Piccotti

“In divenire 2.0 - Becoming 2.0”

U.O.S.D. Centro di Dialisi

Direttore: Enrico Verrina

“Studi Proteomici e Metabolomici in esosomi isolati da effluenti peritoneali di bambini uremici ed analisi immunologica degli elementi cellulari presenti in tali effluenti - Proteomic and metabolomic studies in exosomes isolated from peritoneal effluents of uremic children and immunological analysis of cellular elements present in those effluents”

U.O.S.D. Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano

Direttore: Filippo M. Senes

“Studio delle reinnervazione di distretti muscolari per mezzo di transfer nervosi nelle lesioni ostetriche del plesso brachiale - Study of reinnervation of muscular districts through nerve transfer in obstetric lesions of the brachial plexus”

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

Direttore: Giovanni Montobbio

“Outcome a breve e lungo termine in anestesiologia pediatrica e neonatale - Short- and long-term outcome in pediatric and neonatal anesthesiology”

U.O.S.D. Centro di Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica

Direttore: Andrea Moscatelli

“L'ECMO nel neonato e nel bambino - ECMO in newborns and children”

U.O.S.D. Centro Allergologia

Direttore: Mariangela Tosca

“Valutazione del paziente con patologia respiratoria cronica, tra pneumologia, allergologia e comorbidità (anomalie delle vie aeree,"difficult to treat asthma", infezioni respiratorie, allergie, RGE) e controllo dell'asma- Evaluation of the patient with chronic respiratory disease: pneumology, allergology, and comorbidities (airway anomalies,"difficult to treat asthma", respiratory infections, allergies, GER) and asthma control”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Allodji R.S., Hawkins M.M., Bright C.J., Fidler-Benaoudia M.M., Winter D.L., Alessi D., Fresneau B., Journy N., Morsellino Vera, Bárdi E., Bautz A., Byrne J., Feijen E.L.A., Teepen J.C., Vu-Bezin G., Rubino C., Garwicz S., Grabow D., Gudmundsdottir T., Guha J., Hau E.-M., Jankovic M., Kaatsch P., Kaiser M., Linge H., MURACA MONICA, Llanas D., Veres C., Øfstaas H., Diallo I., Mansouri I., Ronckers C.M., Skinner R., Terenziani M., Wesenberg F., Wiebe T., Sacerdote C., Jakab Z., Haupt Riccardo, Lähteenmäki P., Zaletel L.Z., Kuehni C.E., Winther J.F., Michel G., Kremer L.C.M., Hjorth L., Haddy N., de Vathaire F., Reulen R.C. Risk of subsequent primary leukaemias among 69,460 five-year survivors of childhood cancer diagnosed from 1940 to 2008 in Europe: A cohort study within PanCareSurFup EUROPEAN JOURNAL OF CANCER 2019;117: 71-83. [IF grezzo: 6.68; IF Minist: 4.8].
2) Alvisi P., Dipasquale V., Barabino Arrigo, Martellossi S., Miele E., Lionetti P., Lombardi G., Cucchiara S., Torre G., Romano C. Infections and malignancies risks related to TNF-alpha-blocking agents in pediatric inflammatory bowel diseases Expert Review of Gastroenterology & Hepatology 2019;13 (10): 957-961. [IF grezzo: 2.991; IF Minist: 1.2].
3) Arthurs Owen J, van Rijn Rick R, Granata Claudio, Porto Luciana, Hirsch F Wolfgang, Rosendahl Karen European Society of Paediatric Radiology 2019 strategic research agenda: statement on imaging in very early onset inflammatory bowel disease PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (8): 983-989. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
4) Bagnasco Francesca, Caruso S., Andreano A., Valsecchi M.G., Jankovic M., Biondi A., Miligi L., Casella C., Terenziani M., Massimino M., Sacerdote C., Morsellino Vera, Erminio Giovanni, Garaventa Alberto, Faraci Maura, Micalizzi Concetta, Garrè Maria Luisa, Pillon M., Basso G., Biasin E., Fagioli F., Rondelli R., Pession A., Locatelli F., Santoro N., Indolfi P., Palumbo G., Russo G., Verzegnassi F., Favre C., Zecca M., Mura R., D'Angelo P., Cano C., Byrne J., Haupt Riccardo, Pierani P., Porta F., Consarino C., Burnelli R., Fedeli F., Cellini M., Casale F., Menna G., Bertolini P., Caniglia M., Cecinati V., Casazza G., Foà R., Clerico A., Ladogana S., Galimberti D., Rabusin M., Nespoli L., Cesaro S., Registry OTR-AIEOP Late mortality and causes of death among 5-year survivors of childhood cancer diagnosed in the period 1960¿1999 and registered in the Italian Off-Therapy Registry EUROPEAN JOURNAL OF CANCER 2019;110: 86-97. [IF grezzo: 6.68; IF Minist: 4.8].
5) Balakrishnan Karthik, Sidell Douglas R, Bauman Nancy M, Bellia-Munzon Gaston F, Boesch R Paul, Bromwich Matthew, Cofer Shelagh A, Daines Cori, de Alarcon Alessandro, Garabedian Nöel, Hart Catherine K, Ida Jonathan B, Leboulanger Nicolas, Manning Peter B, Mehta Deepak K, Monnier Philippe, Myer Charles M, Prager Jeremy D, Preciado Diego, Propst Evan J, Rahbar Reza, Russell John, Rutter Michael J, Thierry Briac, Thompson Dana M, Torre Michele, Varela Patricio, Vijayasekaran Shyan, White David R, Wineland Andre M, Wood Robert E, Wootten Christopher T, Zur Karen, Cotton Robin T Outcome measures for pediatric laryngotracheal reconstruction: International consensus statement LARYNGOSCOPE 2019;129 (1): 244-255. [IF grezzo: 2.343; IF Minist: 2].
6) Bellini Carlo Endotracheal Tube Depth in Premature Newborns Respiratory Care 2019;64 (4): 491. [IF grezzo: 1.736; IF Minist: 0.5].
7) Bellini Carlo Which choice should be made for neonatal transport service. Activate at birth or prior to birth? JOURNAL OF PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH 2019;55 (2): 249. [IF grezzo: 1.688; IF Minist: 1].

8) Bellini Carlo, Calevo Maria Grazia Genoa, Italy Bridge Collapse: Effects on Neonatal Emergency Transport Service Prehospital and Disaster Medicine 2019;34 (4): 458-459. [IF grezzo: 1.01; IF Minist: 1].
9) Bellini Carlo, de Biasi Martina, Gente Maurizio, ramenghi luca antonio, Aufieri Roberto, Minghetti Diego, Pericu Silvia, Cavalieri Martina, Casiddu Niccolò, Neonatal Transport Study Group of the Italian Society of Neonatology (Società Italiana di Neonatologia, SIN) Gruppo Rethinking the neonatal transport ground ambulance Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 97. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 3.2].
10) Bellini Carlo, Turolla Giulia, De Angelis Laura C, Calevo Maria Grazia, ramenghi luca antonio Development of a novel reference nomogram for endotracheal intubation in neonatal emergency transport setting ACTA PAEDIATRICA 2019;108 (1): 83-87. [IF grezzo: 2.265; IF Minist: 4].
11) Bertelli Roberta, Bonanni A, Caridi Gianluca, Canepa A, Ghiggeri Gian Marco Molecular and Cellular Mechanisms for Proteinuria in Minimal Change Disease Frontiers in Medicine 2018;11 (5): 170. [IF grezzo: 3.113; IF Minist: 6].
12) Bondanza Sara, Calevo Maria Grazia, Derchi Maria Elena, Santoro Francesco, Marasini Maurizio Francesco Hybrid procedure of right ventricle outflow tract stenting in small infants with pulmonary atresia and ventricular septal defect: early and mid-term results from a single centre CARDIOLOGY IN THE YOUNG 2019;29 (3): 375-379. [IF grezzo: 0.943; IF Minist: 1].
13) Bonsignore Alessandro, Buffelli Francesca, Ciliberti Rosagemma, Ventura Francesco, Molinelli Andrea, Fulcheri Ezio Medico-legal considerations on "Lotus Birth" in the Italian legislative framework Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 39. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 4].
14) Boswinkel V, Steggerda S J, Fumagalli M, Parodi Alessandro, ramenghi luca antonio, Groenendaal F, Dudink J, Benders M N, Knol R, de Vries L S, van Wezel-Meijler G The CHOPIn Study: a Multicenter Study on Cerebellar Hemorrhage and Outcome in Preterm Infants CEREBELLUM 2019;18 (6): 989-998. [IF grezzo: 3.413; IF Minist: 2.4].
15) Bottari G., Di Nardo M., Gleeson J., Minoia F., Moscatelli Andrea, Cecchetti C., Verrina Enrico Eugenio Extracorporeal blood purification techniques in children with hyper-inflammatory syndromes: A clinical overview Minerva Anestesiologica 2019;85 (5): 531-542. [IF grezzo: 2.84; IF Minist: 4].
16) Brunner Hermine I, Martini Alberto, Lovell Daniel J, Ruperto Nicolino Clinical trials in children and adolescents with systemic lupus erythematosus ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES 2019;78 (2): 162-170. [IF grezzo: 14.299; IF Minist: 14.299].
17) Bruschettini Matteo, Romantsik Olga, Zappettini Simona, O'Donnell Colm Pf, Calevo Maria Grazia Needle aspiration versus intercostal tube drainage for pneumothorax in the newborn Cochrane Database of Systematic Reviews 2019;2: CD011724. [IF grezzo: 7.755; IF Minist: 6].
18) Bruschi Maurizio, Granata Simona, Candiano Giovanni, Fabris Antonia, Petretto Andrea, Ghiggeri Gian Marco, Gambaro Giovanni, Zaza Gianluigi Proteomic Analysis of Urinary Extracellular Vesicles Reveals a Role for the Complement System in Medullary Sponge Kidney Disease INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (21): 5517. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 6].
19) Bruschi Maurizio, Granata Simona, Santucci Laura, Candiano Giovanni, Fabris Antonia, Antonucci Nadia, Petretto Andrea, Bartolucci Martina, Del Zotto Genny, Antonini Francesca, Ghiggeri Gian Marco, Lupo Antonio, Gambaro Giovanni, Zaza Gianluigi Proteomic Analysis of Urinary Microvesicles and Exosomes in Medullary Sponge Kidney Disease and Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Clinical Journal of the American Society of Nephrology 2019;14 (6): 834-843. [IF grezzo: 6.243; IF Minist: 6].

20) Bruschi Maurizio, Petretto Andrea, Santucci Laura, Vaglio Augusto, Pratesi Federico, Migliorini Paola, Bertelli Roberta, Lavarello Chiara, Bartolucci Martina, Candiano Giovanni, Prunotto Marco, Ghiggeri Gian Marco Neutrophil Extracellular Traps protein composition is specific for patients with Lupus nephritis and includes methyl-oxidized ¿enolase (methionine sulfoxide 93) Scientific Reports 2019;9 (1): 7934. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
21) Buhre Wolfgang, Disma Nicola, Hendrickx Jan, DeHert Stefan, Hollmann Markus W, Huhn Ragnar, Jakobsson Jan, Nagele Peter, Peyton Philip, Vutskits Laszlo European Society of Anaesthesiology Task Force on Nitrous Oxide: a narrative review of its role in clinical practice BRITISH JOURNAL OF ANAESTHESIA 2019;122 (5): 587-604. [IF grezzo: 6.199; IF Minist: 3.6].
22) Calevo Maria Grazia, Veronese Nicola, Cavallin Francesco, Paola Cavicchioli, Micaglio Massimo, Trevisanuto Daniele Supraglottic airway devices for surfactant treatment: systematic review and meta-analysis. Journal of Perinatology 2019;39 (2): 173-183. [IF grezzo: 2.046; IF Minist: 4].
23) Caridi Gianluca, Lugani Francesca, Rigat Brigitte, Van den Abeele Patrick, Layet Valérie, Gavard Marie-Sophie, Campagnoli Monica, Galliano Monica, Minchiotti Lorenzo A novel insertion (c.1098dupT) in the albumin gene causes analbuminemia in a consanguineous family European Journal of Medical Genetics 2019;62 (2): 144-148. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
24) Ceccanti Silvia, Midrio Paola, Messina Mario, Mattioli Girolamo, Appignani Antonio, Briganti Vito, Cheli Maurizio, Lima Mario, Cozzi Denis A The DATE Association: A Separate Entity or a Further Extension of the VACTERL Association? JOURNAL OF SURGICAL RESEARCH 2019;241: 128-134. [IF grezzo: 1.872; IF Minist: 1].
25) Cherubini V., Gesuita R., Skrami E., Rabbone I., Bonfanti R., Arnaldi C., d'Annunzio Giuseppe, Frongia A., Lombardo F., Piccinno E., Schiaffini R., Toni S., Tumini S., Tinti D., Cipriano P., Minuto N., Lenzi L., Ferrito L., Ventrici C., Ortolani F., Cohen O., Scaramuzza A. Optimal predictive low glucose management settings during physical exercise in adolescents with type 1 diabetes PEDIATRIC DIABETES 2019;20 (1): 107-112. [IF grezzo: 3.347; IF Minist: 3.6].
26) Chiappini E., Petrolini C., Caffarelli C., Calvani M., Cardinale F., Duse M., Licari A., Manti S., Martelli A., Minasi D., Miraglia Del Giudice M., Pajno G.B., Pietrasanta C., Pugni L., Tosca Maria Angela, Mosca F., Marseglia G.L. Hexavalent vaccines in preterm infants: An update by Italian Society of Pediatric Allergy and Immunology jointly with the Italian Society of Neonatology Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 145. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
27) Child Christopher J, Zimmermann Alan G, Chrousos George P, Cummings Elisabeth, Deal Cheri L, Hasegawa Tomonobu, Jia Nan, Lawrence Sarah, Linglart Agnès, Loche Sandro, Maghnie Mohamad, Pérez Sánchez Jacobo, Polak Michel, Predieri Barbara, Richter-Unruh Annette, Rosenfeld Ron G, Yeste Diego, Yorifuji Tohru, Blum Werner F Safety Outcomes During Pediatric GH Therapy JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM 2019;104 (2): 379-389. [IF grezzo: 5.605; IF Minist: 1.8].
28) Cioni Michela, Nocera Arcangelo, Tagliamacco Augusto, Basso Sabrina, Innocente Annalisa, Fontana Iris, Magnasco Alberto, Trivelli Antonella, Klersy Catherine, Gurrado Antonella, Ramondetta Miriam, Boghen Stella, Catenacci Laura, Verrina Enrico Eugenio, Garibotto Giacomo, Ghiggeri Gian Marco, Cardillo Massimo, Ginevri Fabrizio, Comoli Patrizia Failure to remove de novo donor-specific HLA antibodies is influenced by antibody properties and identifies kidney recipients with late antibody-mediated rejection destined to graft loss - a retrospective study TRANSPLANT INTERNATIONAL 2019;32 (1): 38-48. [IF grezzo: 3.526; IF Minist: 6].
29) Ciprandi Giorgio, Silvestri Michela Standardization of nasal cytologic testing in the workup of allergic rhinitis ANNALS OF ALLERGY ASTHMA & IMMUNOLOGY 2019;123 (2): 213-216. [IF grezzo: 3.56; IF Minist: 2].

30) Ciprandi Giorgio, Silvestri Michela, Pistorio Angela, Ricciardolo Fabio Luigi Massimo Clustering analysis in asthmatic outpatients: An experience in clinical practice. JOURNAL OF ASTHMA 2019;56 (5): 475-477. [IF grezzo: 2.081; IF Minist: 1].
31) Ciprandi Giorgio, Silvestri Michela, Pistorio Angela, Tosca Maria Angela, Cirillo Ignazio Clustering analysis in outpatients with allergic rhinitis in clinical practice ALLERGY 2019;74 (3): 607-610. [IF grezzo: 6.771; IF Minist: 3].
32) Clausen Nicola Groes, Hansen Tom G, Disma Nicola Anesthesia Neurotoxicity in the Developing Brain: Basic Studies Relevant for Neonatal or Perinatal Medicine CLINICS IN PERINATOLOGY 2019;46 (4): 647-656. [IF grezzo: 2.798; IF Minist: 6].
33) Colucci M., Carsetti R., Rosado M.M., Cascioli S., Bruschi M., Candiano Giovanni, Corpetti G., Giardino L., Serafinelli J., Giannone C., Ghiggeri Gian Marco, Rastaldi M.P., Sitia R., Emma F., Vivarelli M. Atypical IgM on T cells predict relapse and steroid dependence in idiopathic nephrotic syndrome KIDNEY INTERNATIONAL 2019;96 (4): 971-982. [IF grezzo: 8.306; IF Minist: 4.8].
34) Contributors of the European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD) Gruppo, Huemer M., Diodato D., Martinelli D., Olivieri G., Blom H., Gleich F., Kölker S., Kožich V., Morris A.A., Seifert B., Froese D.S., Baumgartner M.R., Dionisi-Vici C., Martin C.A., Baethmann M., Ballhausen D., Blasco-Alonso J., Boy N., Bueno M., Burgos Peláez R., Cerone Roberto, Chabrol B., Chapman K.A., Couce M.L., Crushell E., Dalmau Serra J., Diogo L., Ficicioglu C., García Jimenez M.C., García Silva M.T., Gaspar A.M., Gautschi M., González-Lamuño D., Gouveia S., Grünewald S., Hendriksz C., Janssen M.C.H., Jesina P., Koch J., Konstantopoulou V., Lavigne C., Lund A.M., Martins E.G., Meavilla Olivas S., Mention K., Mochel F., Mundy H., Murphy E., Paquay S., Pedrón-Giner C. Phenotype, treatment practice and outcome in the cobalamin-dependent remethylation disorders and MTHFR deficiency: Data from the E-HOD registry JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE 2019;42 (2): 333-352. [IF grezzo: 4.287; IF Minist: 3].
35) Contributors of the European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD) Gruppo, Keller R., Chrastina P., Pavlíková M., Gouveia S., Ribes A., Kölker S., Blom H.J., Baumgartner M.R., Bártl J., Dionisi-Vici C., Gleich F., Morris A.A., Kožich V., Huemer M., Bari¿ I., Ben-Omran T., Blasco-Alonso J., Bueno Delgado M.A., Carducci C., Cassanello Michela, Cerone Roberto, Couce M.L., Crushell E., Delgado Pecellin C., Dulin E., Espada M., Ferino G., Fingerhut R., Garcia Jimenez I., Gonzalez Gallego I., González-Irazabal Y., Gramer G., Juan Fita M.J., Karg E., Klein J., Konstantopoulou V., la Marca G., Leão Teles E., Leuzzi V., Lilliu F., Lopez R.M., Lund A.M., Mayne P., Meavilla S., Moat S.J., Okun J.G., Pasquini E., Pedron-Giner C.C., Racz G.Z., Ruiz Gomez M.A. Newborn screening for homocystinurias: Recent recommendations versus current practice JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE 2019;42 (1): 128-139. [IF grezzo: 4.287; IF Minist: 3.6].
36) Cusato Jessica, Genova Carlo, Tomasello Cristina, Carrega Paolo, Ottonello Selene, Pietra Gabriella, Mingari Maria Cristina, Cossu Irene, Rijavec Erika, Leggieri Anna, Di Perri Giovanni, Dal Bello Maria Giovanna, Coco Simona, Boccardo Simona, Ferlazzo Guido, Grossi Francesco, D'Avolio Antonio Influence of Vitamin D in Advanced Non-Small Cell Lung Cancer Patients Treated with Nivolumab Cancers 2019;11 (1): 125. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 1.8].
37) De Angelis Costanza, Bellini Tommaso, Witte M H, Kylat R I, Bernas M, Boccardo F, Paladini Dario, Magnano Gian Michele, ramenghi luca antonio, Bellini Carlo Congenital chylothorax LYMPHOLOGY 2019;52 (3): 108-125. [IF grezzo: 0.674; IF Minist: 1].
38) De Bernardi B., Di Cataldo A., Garaventa Alberto, Massirio P., Viscardi E., Podda M.G., Castellano A., D'Angelo P., Tirtei E., Melchionda F., Vetrella S., De Leonardis F., D'Ippolito C., Tondo A.,

Nonnis A., Erminio Giovanni, Gigliotti A.R., Mazzocco Katia, Haupt Riccardo Stage 4 s neuroblastoma: Features, management and outcome of 268 cases from the Italian Neuroblastoma Registry Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 8. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 3.2].

39) De Francesco A., Diamanti A., Gandullia Paolo, Aimasso U., arrigo serena, Brolatti N., Capriati T., Elia D., Mazzuoli S., Merlo F.D., Pazzeschi C., Regano N., Sasdelli A.S., Pironi L., Guglielmi F.W. Non-interventional, retrospective data of long-term home parenteral nutrition in patients with benign diseases: Analysis of a nurse register (SERECARE) NUTRITION 2019;66: 131-141. [IF grezzo: 3.591; IF Minist: 2.4].
40) Deganello Saccomani M., Norsa L., Oliva S., de'Angelis G.L., Accomando S., Alvisi P., Balassone V., Bramuzzo M., Campanozzi A., Cavataio F., Centenari C., Chiaro A., Cisarò F., Citrano M., Costa L., Cozzali R., D'Adamo G., D'Altilia M., Di Chio T., Di Nardo G., Dodaro N., Falchetti D., Famiani A., Fanti L., Felici E., Francavilla R., Gandullia Paolo, Gatti S., Granata A., Illiceto M.T., Maino M., Malaventura C., Mantegazza C., Martelossi S., Miele E., Monzani A., Muscas A., Nicastro E., Orizio P., Pacenza C., Paci M., Parma B., Raffaele A., Romano C., Strisciuglio C., Group the SIGENP Endoscopy Working The pediatric endoscopy practice in Italy: A nationwide survey on behalf of the Italian society of pediatric gastroenterology, hepatology and nutrition (SIGENP) DIGESTIVE AND LIVER DISEASE 2019;51 (8): 1203-1206. [IF grezzo: 3.037; IF Minist: 2].
41) Dipasquale V, Mattioli Girolamo, arrigo serena, Bramuzzo M, Strisciuglio C, Faraci S, Romeo EF, Contini AC, Ventimiglia M, Zuin G, Felici E, Alvisi P, Romano C Pouchitis in pediatric ulcerative colitis: A multicenter study on behalf of Italian Society of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition DIGESTIVE AND LIVER DISEASE 2019;51: 1551-1556. [IF grezzo: 3.037; IF Minist: 2.4].
42) Disma Nicola, Thomas Mark, Afshari Arash, Veyckemans Francis, De Hert Stefan Clear fluids fasting for elective paediatric anaesthesia: The European Society of Anaesthesiology consensus statement. EUROPEAN JOURNAL OF ANAESTHESIOLOGY 2019;36 (3): 173-174. [IF grezzo: 4.14; IF Minist: 4.8].
43) Dufek S., Holtta T., Trautmann A., Ylinen E., Alpay H., Ariceta G., Aufricht C., Bacchetta J., Bakkaloglu S.A., Bayazit A., Cicek R.Y., Dursun I., Duzova A., Ekim M., Iancu D., Jankauskiene A., Klaus G., Paglialonga F., Pasini A., Printza N., Said Conti V., do Sameiro Faria M., Schmitt C.P., Stefanidis C.J., Verrina Enrico Eugenio, Vidal E., Vondrak K., Webb H., Zampetoglou A., Bockenhauer D., Edefonti A., Shroff R. Management of children with congenital nephrotic syndrome: challenging treatment paradigms NEPHROLOGY DIALYSIS TRANSPLANTATION 2019;34 (8): 1369-1377. [IF grezzo: 4.198; IF Minist: 3].
44) Emma F., Cappa M., Antoniazzi F., Bianchi M.L., Chiodini I., Eller Vainicher C., Di Iorgi Natascia, Maghnie Mohamad, Cassio A., Balsamo A., Baronio F., De Sanctis L., Tessaris D., Baroncelli G.I., Mora S., Brandi M.L., Weber G., D'Ausilio A., Lanati E.P. X-linked hypophosphatemic rickets: An Italian experts' opinion survey Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 67. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2.4].
45) ESPN Dialysis Working Group Gruppo, Dufek Stephanie, Ylinen Elisa, Trautmann Agnes, Alpay Harika, Ariceta Gema, Aufricht Christoph, Bacchetta Justine, Bakkaloglu Sevcan, Bayazit Aysun, Caliskan Salim, do Sameiro Faria Maria, Dursun Ismail, Ekim Mesiha, Jankauskiene Augustina, Klaus Günter, Paglialonga Fabio, Pasini Andrea, Printza Nikoleta, Conti Valerie Said, Schmitt Claus Peter, Stefanidis Constantinos, Verrina Enrico Eugenio, Vidal Enrico, Webb Hazel, Zampetoglou Argyroula, Edefonti Alberto, Holtta Tuula, Shroff Rukshana Infants with congenital nephrotic syndrome have comparable outcomes to infants with other renal diseases PEDIATRIC NEPHROLOGY 2019;34 (4): 649-655. [IF grezzo: 2.816; IF Minist: 3].

46) Firetto Maria Cristina, Abbinante Antonella, Barbato Ersilia, Bellomi Massimo, Biondetti Pietro, Borghesi Andrea, Bossu' Maurizio, Cascone Piero, Corbella Daniela, Di Candido Vincenzo, Diotallevi Paolo, Farronato Giampiero, Federici Antonio, Gagliani Massimo, Granata Claudio, Guerra Mario, Magi Antonio, Maggio Maria Cristina, Mirenghi Stefano, Nardone Michele, Origgi Daniela, Paglia Luigi, Preda Lorenzo, Rampado Osvaldo, Rubino Luigi, Salerno Sergio, Sodano Angelo, Torresin Alberto, Strohmenger Laura National guidelines for dental diagnostic imaging in the developmental age Radiologia Medica 2019;124 (9): 887-916. [IF grezzo: 1.42; IF Minist: 0.5].

47) Fiz Ivana, Monnier Philippe, Koelmel Jan Constantin, Di Dio Diana, Torre Michele, Fiz Francesco, Missale Francesco, Piazza Cesare, Peretti Giorgio, Sittel Christian Implementation of the European Laryngological Society classification for pediatric benign laryngotracheal stenosis: a multicentric study. EUROPEAN ARCHIVES OF OTO-RHINO-LARYNGOLOGY 2019;276 (3): 785-792. [IF grezzo: 1.75; IF Minist: 2].

48) Fontanazza Silvia, Piccotti Emanuela, Sartini Marina, Cristina Maria L, Spagnolo Anna M, Palmieri Antonella, Di Pietro Pasquale Development of stratification criteria of green codes in a pediatric emergency department MINERVA PEDIATRICA 2019;71 (1): 21-27. [IF grezzo: 0.832; IF Minist: 0.8].

49) Garone G., Reale A., Vanacore N., Parisi P., Bondone C., Suppiej A., Brisca Giacomo, Calistri L., Cordelli D.M., Savasta S., Grosso S., Midulla F., Falsaperla R., Verrotti A., Bozzola E., Vassia C., Da Dalt L., Maggiore R., Masi S., Maltoni L., Foiadelli T., Rossetti A., Greco C., Marino S., Di Paolantonio C., Papetti L., Urbino A.F., Rossi R., Raucci U. Acute ataxia in paediatric emergency departments: A multicentre Italian study ARCHIVES OF DISEASE IN CHILDHOOD 2019;104 (8): 768-774. [IF grezzo: 3.158; IF Minist: 3].

50) GAS Consortium Gruppo, McCann Mary Ellen, de Graaff Jurgen C, Dorris Liam, Disma Nicola, Withington Davinia, Bell Graham, Grobler Anneke, Stargatt Robyn, Hunt Rodney W, Sheppard Suzette J, Marmor Jacki, Giribaldi Gaia, Bellinger David C, Hartmann Penelope L, Hardy Pollyanna, Frawley Geoff, Izzo Francesca, von Ungern Sternberg Britta S, Lynn Anne, Wilton Niall, Mueller Martin, Polaner David M, Absalom Anthony R, Szmuk Peter, Morton Neil, Berde Charles, Soriano Sulpicio, Davidson Andrew J Neurodevelopmental outcome at 5 years of age after general anaesthesia or awake-regional anaesthesia in infancy (GAS) LANCET 2019;393 (10172): 664-677. [IF grezzo: 59.102; IF Minist: 17.5].

51) GAS Trial Consortium Gruppo, Gentry Katherine R, Arnup Sarah J, Disma Nicola, Dorris Liam, de Graaff Jurgen C, Hunyady Agnes, Morton Neil S, Withington Davinia E, McCann Mary Ellen, Davidson Andrew J, Lynn Anne M Enrollment challenges in multicenter, international studies: The example of the GAS trial PEDIATRIC ANESTHESIA 2019;29 (1): 51-58. [IF grezzo: 2.037; IF Minist: 2].

52) Gelardi M, Piccininni K, Quaranta N, Quaranta V, Silvestri Michela, Ciprandi G Olfactory dysfunction in patients with chronic rhinosinusitis with nasal polyps is associated with clinical-cytological grading severity Acta Otorhinolaryngologica Italica 2019;39 (5): 329-335. [IF grezzo: 1.408; IF Minist: 1.2].

53) Gelardi M, Silvestri Michela, Ciprandi G, Relief Study Group Correlation between the reflux finding score and the reflux symptom index in patients with laryngopharyngeal reflux. JOURNAL OF BIOLOGICAL REGULATORS AND HOMEOSTATIC AGENTS 2019;32 (Suppl 2): 29-31. [IF grezzo: 1.558; IF Minist: 0.5].

54) Gelardi M, Silvestri Michela, Ciprandi G, The Relief Study Group Relieving laryngopharingeral reflux (RELIEF) survey in otolaryngology - the viewpoint of the otorhinolaryngologist. JOURNAL OF BIOLOGICAL REGULATORS AND HOMEOSTATIC AGENTS 2019;32 (Suppl 2): 9-19. [IF grezzo: 1.558; IF Minist: 0.5].

55) Gelardi M, Silvestri Michela, Ciprandi M, The Relief Study group Relieving laryngopharingeral reflux (RELIEF) survey in otolaryngology - II the viewpoint of the patient. JOURNAL OF BIOLOGICAL REGULATORS AND HOMEOSTATIC AGENTS 2019;32 (Suppl 2): 21-28. [IF grezzo: 1.558; IF Minist: 0.5].
56) Ghiggeri Gian Marco, D'Alessandro Matteo, Bartolomeo Domenico, Degl'Innocenti Maria Ludovica, Magnasco Alberto, Lugani Francesca, Prunotto Marco, Bruschi Maurizio An Update on Antibodies to Necleosome Components as Biomarkers of Sistemic Lupus Erythematosus and of Lupus Flares INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (22): 5799. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 6].
57) Granata Claudio, Sorantin Erich, Seuri Raija, Owens Catherine M European Society of Paediatric Radiology Computed Tomography and Dose Task Force: European guidelines on diagnostic reference levels for paediatric imaging PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (5): 702-705. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 3.2].
58) Grandone Anna, Marzuillo Pierluigi, Patti Giuseppa, Perrotta Silverio, Maghnie Mohamad Changing the diagnostic approach to diabetes insipidus: role of copeptin Annals of Translational Medicine 2019;7 (Suppl 8): S285. [IF grezzo: 3.689; IF Minist: 4].
59) Hiort O., Cools M., Springer A., McElreavey K., Greenfield A., Wudy S.A., Kulle A., Ahmed S.F., Dessens A., Balsamo A., Maghnie Mohamad, Bonomi M., Dattani M., Persani L., Audi L., (Endo-ERN) on behalf of COST Actions DSDnet and GnRH Network as well as the European Reference Network for Rare Endocrine Conditions Addressing gaps in care of people with conditions affecting sex development and maturation Nature Reviews Endocrinology 2019;15 (10): 615-622. [IF grezzo: 24.646; IF Minist: 12.323].
60) Iacusso Chiara, Leonelli Lorenzo, Valfrè Laura, Conforti Andrea, Fusaro Fabio, Iacobelli Barbara Daniela, Bozza Patrizia, Morini Francesco, Mattioli Girolamo, Bagolan Pietro Minimally Invasive Techniques for Hirschsprung Disease Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques 2019;29 (12): 1605-1608. [IF grezzo: 1.322; IF Minist: 1.2].
61) Italian Registry of Pediatric Chronic Dialysis Gruppo, Vidal Enrico, Alberici Irene, Verrina Enrico Eugenio Acute pancreatitis in children on chronic maintenance dialysis PEDIATRIC NEPHROLOGY 2019;34 (9): 1501-1512. [IF grezzo: 2.816; IF Minist: 4.8].
62) Khraishi Majed, Millson Brad, Woolcott John, Jones Heather, Marshall Lisa, Ruperto Nicolino Reduction in the utilization of prednisone or methotrexate in Canadian claims data following initiation of etanercept in pediatric patients with juvenile idiopathic arthritis Pediatric Rheumatology 2019;17 (1): 64. [IF grezzo: 2.673; IF Minist: 3.6].
63) Ley D., Hallberg B., Hansen-Pupp I., Dani C., ramenghi luca antonio, Marlow N., Beardsall K., Bhatti F., Dunger D., Higginson J.D., Mahaveer A., Mezu-Ndubuisi O.J., Reynolds P., Giannantonio C., van Weissenbruch M., Barton N., Tocoian A., Hamdani M., Jochim E., Mangili A., Chung J.-K., Turner M.A., Smith L.E.H., Hellström A., team on behalf of the study rhIGF-1/rhIGFBP-3 in Preterm Infants: A Phase 2 Randomized Controlled Trial JOURNAL OF PEDIATRICS 2019;206: 56-65. [IF grezzo: 3.739; IF Minist: 1.8].
64) Maggiore Rosario, Viglizzo Gianmaria, Occella Corrado, Bleidl Dario, Coccia Maria Cristina, MANUNZA FRANCESCA Pemphigus herpetiformis resistant to first line therapy. A rare case in childhood. GIORNALE ITALIANO DI DERMATOLOGIA E VENEREOLOGIA 2019;154 (4): 499-501. [IF grezzo: 0.967; IF Minist: 0.5].
65) Maghnie Mohamad, Barbetti Fabrizio MEHMO syndrome and the link between brain, pituitary and pancreas EBioMedicine 2019;42: 26-27. [IF grezzo: 6.68; IF Minist: 6].
66) Marchesini Vanessa, Disma Nicola Anaesthetic neuroprotection in children: does it exist or is it just bad? Current Opinion in Anesthesiology 2019;32 (3): 363-369. [IF grezzo: 2.102; IF Minist: 2].

67) Martini Alberto, Ravelli Angelo, Avcin Tadej, Beresford Michael W, Burgos-Vargas Ruben, Cuttica Ruben, Ilowite Norman T, Khubchandani Raju, Laxer Ronald M, Lovell Daniel J, Petty Ross E, Wallace Carol A, Wulffraat Nico M, Pistorio Angela, Pediatric Rheumatology International Trials Organization (PRINTO) Gruppo, Ruperto Nicolino Toward New Classification Criteria for Juvenile Idiopathic Arthritis JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (2): 190-197. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 3.2].
68) Massarotti Claudia, Stagnaro Nicola, Pastorino Daniela Uterine rupture with placental extrusion during the third stage of labour after an apparently uneventful delivery JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNAECOLOGY 2019;39 (4): 547-548. [IF grezzo: 0.588; IF Minist: 0.5].
69) Matos J., Orazi C., Sertorio F., Magnano Gian Michele, Toma P., Granata Claudio Imaging of diseases of the vagina and external genitalia in children PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (6): 827-834. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 4].
70) Memeo A, Panuccio E, D'Amato R D, Colombo M, Boero Silvio, Andreacchio A, Origo C, Pedretti L Retrospective, multicenter evaluation of complications in the treatment of diaphyseal femur fractures in pediatric patients INJURY-INTERNATIONAL JOURNAL OF THE CARE OF THE INJURED 2019;50 Suppl 4: S60-S63. [IF grezzo: 1.834; IF Minist: 2].
71) Minchiotti Lorenzo, Caridi Gianluca, Campagnoli Monica, Lugani Francesca, Galliano Monica, Kragh-Hansen Ulrich Diagnosis, Phenotype, and Molecular Genetics of Congenital Analbuminemia Frontiers in Genetics 2019;10: 336. [IF grezzo: 3.517; IF Minist: 4].
72) Miskovic Alice, Johnson Mae, Frost Louise, Fernandez Elena, Pistorio Angela, Disma Nicola A prospective observational cohort study on the incidence of postoperative sore throat in the pediatric population PEDIATRIC ANESTHESIA 2019;29 (12): 1179-1185. [IF grezzo: 2.037; IF Minist: 4].
73) Molinaro Francesco, Angotti Rossella, Bindi Edoardo, Pellegrino Chiara, Fusi Giulia, Luzzi Luca, Tosi Nicola, Messina Mario, Mattioli Girolamo Low Weight Child: Can It Be Considered a Limit of Robotic Surgery? Experience of Two Centers Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques 2019;29 (5): 698-702. [IF grezzo: 1.322; IF Minist: 2].
74) Moscatelli Andrea, Febbo Francesca, Buratti Silvia, Pezzato Stefano, Bagnasco Francesca, Lampugnani Elisabetta, Nuri Halkawt, Buffelli Francesca, Grasso Chiara, Castagnola Elio Intensivists Performed Percutaneous Bicaval Double-Lumen Echo-Guided Extracorporeal Membrane Oxygenation Cannulation at Bedside in Newborns and Children Pediatric Critical Care Medicine 2019;20 (6): 551-559. [IF grezzo: 2.798; IF Minist: 6].
75) Muntau Ania C, Adams Darius J, Bélanger-Quintana Amaya, Bushueva Tatiana V, Cerone Roberto, Chien Yin-Hsiu, Chiesa Ana, Co¿kun Turgay, de Las Heras Javier, Feillet François, Katz Rachel, Lagler Florian, Piazzon Flavia, Rohr Fran, van Spronsen Francjan J, Vargas Paula, Wilcox Gisela, Bhattacharya Kaustuv International best practice for the evaluation of responsiveness to sapropterin dihydrochloride in patients with phenylketonuria MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM 2019;127 (1): 1-11. [IF grezzo: 3.61; IF Minist: 2.4].
76) Neonatal Transport Study Group of the Italian Society of Neonatology (SIN) Gruppo, Gente Maurizio, Aufieri Roberto, Agostino Rocco, Fedeli Tiziana, Calevo Maria Grazia, Massirio Paolo, Bellini Carlo Nationwide survey of neonatal transportation practices in Italy Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 51. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 3.2].
77) Nuovo S, Fuiano L, Micalizzi A, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Caridi Gianluca, Fazzi E, Fischetto R, Ghiggeri Gian Marco, Giordano L, Leuzzi V, Romaniello R, Signorini S, Stringini G, Zanni G, Romani M, Valente EM, Emma F Impaired urinary concentration ability is a sensitive predictor of renal disease progression in Joubert syndrome NEPHROLOGY DIALYSIS TRANSPLANTATION 2018;33 (11): gfy333. [IF grezzo: 4.198; IF Minist: 4.8].

78) Olcese Roberta, Silvestri Michela, Del Barba Paolo, Brolatti Noemi, Barberi Salvatore, Tosca Maria Angela, Ciprandi Giorgio Mal d 1 and Bet v 1 sensitization pattern in children with Pollen Food Syndrome ALLERGOLOGY INTERNATIONAL 2019;68 (1): 122-124. [IF grezzo: 3.965; IF Minist: 2].
79) Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) Gruppo, Foeldvari Ivan, Constantin Tamàs, Vojinovi Jelena, Horneff Gerd, Chasnyk Vyacheslav, Dehoorne Joke, Panaviene Violeta, Sušić Gordana, Stanevicha Valda, Kobusinska Katarzyna, Zuber Zbigniew, Dobrzyniecka Bogna, Nikishina Irina, Bader-Meunier Brigitte, Breda Luciana, Doležalová Pavla, Job-Deslandre Chantal, Rumba-Rozenfelde Ingrida, Wulffraat Nico, Pedersen Ronald D, Bukowski Jack F, Vlahos Bonnie, Martini Alberto, Ruperto Nicolino Etanercept treatment for extended oligoarticular juvenile idiopathic arthritis, enthesitis-related arthritis, or psoriatic arthritis ARTHRITIS RESEARCH & THERAPY 2019;21 (1): 125. [IF grezzo: 4.148; IF Minist: 3.6].
80) Paglialonga F., Vidal E., Pecoraro C., Guzzo I., Giordano M., Gianoglio B., Corrado C., Roperto R., Ratsch I., Luzio S., Murer L., Consolo S., Pieri G., Montini G., Edefonti A., Verrina Enrico Eugenio Haemodiafiltration use in children: data from the Italian Pediatric Dialysis Registry PEDIATRIC NEPHROLOGY 2019;34 (6): 1057-1063. [IF grezzo: 2.816; IF Minist: 4.8].
81) Paladini Dario, Donarini Gloria, Conti A, De Angelis Costanza, Witte M H, Genesio R, Bernas M, Bellini Tommaso, Boccardo F, ramenghi luca antonio, Bellini Carlo Early fetal hydropic changes are associated with moderate dilatation of the brain ventricular system LYMPHOLOGY 2019;52 (1): 11-17. [IF grezzo: 0.674; IF Minist: 1].
82) Paladini Dario, Donarini Gloria, Parodi Stefano, Chaoui R Differentiating features of posterior fossa at 12-13 weeks' gestation in fetuses with Dandy-Walker malformation and Blake's pouch cyst ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY 2019;53 (6): 850-852. [IF grezzo: 5.595; IF Minist: 3].
83) Paladini Dario, Donarini Gloria, Parodi Stefano, Volpe G, Sglavo G, Fulcheri Ezio Hindbrain morphometry and choroid plexus position in differential diagnosis of posterior fossa cystic malformations ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY 2019;54 (2): 207-214. [IF grezzo: 5.595; IF Minist: 6].
84) Paladini Dario, Donarini Gloria, Rossi Andrea Indications for MRI in fetal isolated mild ventriculomegaly. ''And then, there were none'' ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY 2019;54 (2): 151-155. [IF grezzo: 5.595; IF Minist: 6].
85) Palmieri Antonella, Fulcheri Ezio, Nozza Paolo, Ceriolo Paola, Aiello Chiara, Ferrando Alberto, Costabel Simona, Morasso Stefania, Caglieris Sergio, Ventura Francesco Sudden infant death syndrome MINERVA PEDIATRICA 2019;71 (2): 196-200. [IF grezzo: 0.832; IF Minist: 0.5].
86) Paraboschi Irene, Fati Federica, Rizzo Francesca, Sacco Oliviero, Stagnaro Nicola, Mattioli Girolamo, Simonini Alessandro, Mazzei Oscar, Torre Michele Ectopic Thymus: An unusual case of subglottic mass. ANNALS OF OTOLOGY RHINOLOGY AND LARYNGOLOGY 2019;128 (12): 1182-1188. [IF grezzo: 1.458; IF Minist: 1].
87) Pardeo M., Wang J., Ruperto Nicolino, Alexeeva E., Chasnyk V., Schneider R., Horneff G., Huppertz H.-I., Minden K., Onel K., Zemel L., Martin A., Koné-Paut I., Siamopoulou-Mavridou A., Silva C.A., Porter-Brown B., Bharucha K.N., Brunner H.I., De Benedetti F., (PRCSG) for the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group Neutropenia during tocilizumab treatment is not associated with infection risk in systemic or polyarticular-course juvenile idiopathic arthritis JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (9): 1117-1126. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 1.2].
88) Parodi Alessandro, Malova Mariya, Cardiello Valentina, Raffa Sarah, Re Martina, Calevo Maria Grazia, Severino Mariasavina, Tortora Domenico, morana giovanni, Rossi Andrea, ramenghi luca

antonio Punctate white matter lesions of preterm infants: Risk factor analysis EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (5): 733-739. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 6].

89) Parodi Stefano, Pistorio Angela, Erminio Giovanni, Ognibene Marzia, Morini Martina, Garaventa Alberto, Gigliotti Anna Rita, Haupt Riccardo, Frassoni Francesco, Pezzolo Annalisa Loss of whole chromosome X predicts prognosis of neuroblastoma patients with numerical genomic profile PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (5): e27635. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 6].
90) Patti G., Noli S., Capalbo D., Allegri Anna Elsa Maria, NAPOLI FLAVIA, Cappa M., Ubertini G.M., Gallizia Annalisa, Notarnicola Sara, Ibba A., Crocco M., Parodi Stefano, Salerno M., Loche S., Garrè Maria Luisa, Tornari E., Maghnie Mohamad, Di Iorgi Natascia Accuracy and limitations of the growth hormone (GH) releasing hormone-arginine retesting in young adults with childhood-onset GH deficiency Frontiers in Endocrinology 2019;10: 525. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 4].
91) Patti G., Scianguetta S., Roberti D., Di Mascio A., Balsamo A., Brugnara M., Cappa M., Casale M., Cavarzere P., Cipriani S., Corbetta S., Gaudino R., Iughetti L., Martini L., NAPOLI FLAVIA, Peri A., Salerno M.C., Salerno R., Passeri E., Maghnie Mohamad, Perrotta S., Di Iorgi Natascia Familial neurohypophyseal diabetes insipidus in 13 kindreds and 2 novel mutations in the vasopressin gene EUROPEAN JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY 2019;181 (3): 233-244. [IF grezzo: 5.107; IF Minist: 6].
92) Paudice Michele, Penuela Leonardo Alett, Torielli Flaminia, Spina Bruno, Remorgida Valentino, Buffelli Francesca, Fulcheri Ezio, Arioni Cesare, Vellone Valerio Gaetano Giant Hepatic Hemangioma and Placental Chorangiosis Fetal and Pediatric Pathology 2019;38 (2): 175-181. [IF grezzo: 0.626; IF Minist: 0.5].
93) Penuela Leonardo Alett, Fulcheri Ezio, Vellone V.G., Fiocca R., Vigliercio G.M., Raiteri R., Ferrero S. Atomic force microscopy: a promising aid in diagnosis of uterine smooth muscle neoplasms AMERICAN JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY 2019;221 (4): 362-364. [IF grezzo: 6.12; IF Minist: 3].
94) Persano Giorgio, Cantone Noemi, Pani Elisa, Ciardini Enrico, Noccioli Bruno Heterotopic pancreas in the gastrointestinal tract in children Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 142. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 4].
95) Pini Prato Alessio, Arnoldi Rossella, Sgrò Alberto, Felici Enrico, Racca Fabrizio, Nozza Paolo, Mariani Narcisio, Mosconi Manuela, mazzola cinzia, Mattioli Girolamo Hirschsprung disease and Down syndrome: From the reappraisal of risk factors to the impact of surgery JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY 2019;54 (9): 1838-1842. [IF grezzo: 2.092; IF Minist: 4].
96) Pini Prato Alessio, Bartow-McKenney Casey, Hudspeth Kelly, Mosconi Manuela, Rossi Valentina, Avanzini Stefano, Faticato Maria G, Ceccherini Isabella, Lantieri Francesca, Mattioli Girolamo, Larson Denise, Pavan William, De Filippo Carlotta, Di Paola Monica, Mavilio Domenico, Cavalieri Duccio A Metagenomics Study on Hirschsprung's Disease Associated Enterocolitis. Biodiversity and Gut Microbial Homeostasis Depend on Resection Length and Patient's Clinical History Frontiers in Pediatrics 2019;7: 326. [IF grezzo: 2.349; IF Minist: 4].
97) Pio L., Boccardo F., Avanzini Stefano, Paraboschi I., Granata Claudio, Garaventa Alberto, Dessalvi S., Martucciello Giuseppe, Mattioli Girolamo Conservative management of chylous ascites after oncological surgery for peripheral neuroblastic tumors in pediatric patients LYMPHOLOGY 2019;52 (1): 25-34. [IF grezzo: 0.674; IF Minist: 1].
98) Prayer Daniela, Paladini Dario, Deprest Jan Current Controversies in Prenatal Diagnosis 1: Should MRI be performed on all fetuses with mild ventriculomegaly? PRENATAL DIAGNOSIS 2019;39 (5): 331-338. [IF grezzo: 2.434; IF Minist: 2.4].
99) Riganti Simone, Coppa Valentino, Nasto Luigi Aurelio, Di Stadio Mauro, Calevo Maria Grazia, Gigante Antonio Pompilio, Boero Silvio Treatment of complex foot deformities with hexapod

external fixator in growing children and young adult patients Foot and Ankle Surgery 2019;25 (5): 623-629. [IF grezzo: 1.363; IF Minist: 2].

100) Riganti Simone, Nasto Luigi Aurelio, Mannino Salvatore, Marre-Brunenghi Giorgio, Boero Silvio Correction of complex lower limb angular deformities with or without length discrepancy in children using the TL-HEX hexapod system JOURNAL OF PEDIATRIC ORTHOPAEDICS-PART B 2019;28 (3): 214-220. [IF grezzo: 0.74; IF Minist: 1].
101) Santucci Laura, Bruschi Maurizio, Del Zotto Genny, Antonini Francesca, Ghiggeri Gian Marco, Panfoli Isabella, Candiano Giovanni Biological surface properties in extracellular vesicles and their effect on cargo proteins Scientific Reports 2019;9 (1): 13048. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
102) Sartini Chiara, Lomivorotov Vladimir, Pisano Antonio, Riha Hynek, Baiardo Redaelli Martina, Lopez-Delgado Juan Carlos, Pieri Marina, Hajjar Ludhmila, Fominskiy Evgeny, Likhvantsev Valery, Cabrini Luca, Bradic Nikola, Avancini Daniele, Wang Chew Yin, Lembo Rosalba, Novikov Maxim, Paternoster Gianluca, Gazivoda Gordana, Alvaro Gabriele, Roasio Agostino, Wang Chengbin, Severi Luca, Pasin Laura, Mura Paolo, Musu Mario, silvetti simona, Votta Carmine Domenico, Belletti Alessandro, Corradi Francesco, Brusasco Claudia, Tamà Simona, Ruggeri Laura, Yong Chow-Yen, Pasero Daniela, Mancino Giuseppe, Spadaro Savino, Conte Massimiliano, Lobreglio Rosetta, Di Fraja Diana, Saporito Emanuela, D'Amico Alessandro, Sardo Salvatore, Ortalda Alessandro, Yavorovskiy Andrey, Riefolo Claudio, Monaco Fabrizio, Bellomo Rinaldo, Zangrillo Alberto, Landoni Giovanni A Systematic Review and International Web-Based Survey of Randomized Controlled Trials in the Perioperative and Critical Care Setting JOURNAL OF CARDIOTHORACIC AND VASCULAR ANESTHESIA 2019;33 (10): 2685-2694. [IF grezzo: 1.882; IF Minist: 1.2].
103) Scapigliati Andrea, Ristagno Giuseppe, Grieco Niccolò Brenno, Boccuzzi Adriana, Scelsi Silvia, Di Marco Samantha, Panzarino Brigida, Copetti Serena, Tumolo Miriam, Semeraro Federico A system to save lives in Italy. A cultural challenge for community and government. RESUSCITATION 2019;142: 25-27. [IF grezzo: 4.572; IF Minist: 3].
104) Scott Christiaan, Chan Mercedes, Slamang Waheba, Okong'o Lawrence, Petty Ross, Laxer Ronald M, Katsicas María-Martha, Fredrick Francis, Chipeta James, Faller Gail, Pileggi Gecilmara, Saad-Magalhaes Claudia, Wouters Carine, Foster Helen E, Kubchandani Raju, Ruperto Nicolino, Russo Ricardo Juvenile arthritis management in less resourced countries (JAMLess) CLINICAL RHEUMATOLOGY 2019;38 (2): 563-575. [IF grezzo: 2.293; IF Minist: 1].
105) Semeraro F., Ristagno G., Giulini G., Kayal J.S., Cavallo P., Farabegoli L., Tucci R., Scelsi Silvia, Grieco N.B., Scapigliati A. Back to reality: A new blended pilot course of Basic Life Support with Virtual Reality RESUSCITATION 2019;138: 18-19. [IF grezzo: 4.572; IF Minist: 3].
106) Sertorio Fiammetta, Wong Michela Cing Yu, Incarbone Veronica, Pistorio Angela, Mattioli Girolamo, Magnano Gian Michele, damasio maria beatrice Non-contrast-enhanced magnetic resonance angiography for detecting crossing renal vessels in infants and young children PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (1): 105-113. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 4].
107) SIGENP IBD Working Group Gruppo, Bramuzzo Matteo, arrigo serena, Romano Claudio, Filardi Maria Chiara, Lionetti Paolo, Agrusti Anna, Dipasquale Valeria, Paci Monica, Zuin Giovanna, Aloi Marina, Strisciuglio Caterina, Miele Erasmo, Pastore Maria, Martelossi Stefano, Alvisi Patrizia Efficacy and safety of infliximab in very early onset inflammatory bowel disease United European Gastroenterology Journal 2019;7 (6): 759-766. [IF grezzo: 3.453; IF Minist: 2].
108) Silvestri Michela, Sacco Oliviero, Rossi Giovanni A More on the impact of American Academy of Pediatrics palivizumab guidance for infants with respiratory syncytial virus infection JOURNAL OF PEDIATRICS 2019;212: 247. [IF grezzo: 3.739; IF Minist: 3].

109) Simonini Alessandro, Brogi E, Calevo Maria Grazia, Carron M Sugammadex for reversal of neuromuscular blockade in paediatric patients Anaesthesia Critical Care & Pain Medicine 2019;38 (5): 529-531. [IF grezzo: 2.734; IF Minist: 1].
110) Spreafico F., Quarello P., Alaggio R., Collini P., Haupt Riccardo, Mastronuzzi A., Prete A., Rabusin M., Rizzari C., Schumacher F., Zecca M., Pession A., Fagioli F. Nationwide central diagnosis review for childhood solid tumors: From concept to realization of an Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica (AIEOP) integrated project PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (8): e27749. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3].
111) Study Group of Intrapartum Fetal Monitoring (European Association of Perinatal Medicine) Gruppo, Amer-Wåhlin Isis, Ugwumadu Austin, Yli Branka M, Kwee Anneke, Timonen Susanna, Cole Vanessa, Ayres-de-Campos Diogo, Roth Georges-Emmanuel, Schwarz Christiane, ramenghi luca antonio, Todros Tullia, Ehlinger Virginie, Vayssiere Christophe Fetal electrocardiography ST-segment analysis for intrapartum monitoring AMERICAN JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY 2019;221 (6): 577-601.e11. [IF grezzo: 6.12; IF Minist: 3].
112) Szmuk Peter, Andropoulos Dean, McGowan Francis, Brambrink Ansgar, Lee Christopher, Lee Katherine J, McCann Mary Ellen, Liu Yang, Saynhalath Rita, Bong Choon Looi, Anderson Brian J, Berde Charles, De Graaff Jurgen C, Disma Nicola, Kurth Dean, Loepke Andreas, Orser Beverley, Sessler Daniel I, Skowno Justin J, von Ungern-Sternberg Britta S, Vutskits Laszlo, Davidson Andrew An open label pilot study of a dexmedetomidine-remifentanil-caudal anesthetic for infant lower abdominal/lower extremity surgery PEDIATRIC ANESTHESIA 2019;29 (1): 59-67. [IF grezzo: 2.037; IF Minist: 2].
113) Tarantino Vincenzo, Savaia V, D'Agostino Roberto, Silvestri Michela, Passali F M, Di Girolamo S, Ciprandi G Bacteriotherapy in children with recurrent upper respiratory tract infections European Review for Medical and Pharmacological Sciences 2019;23 (1 Suppl): 39-43. [IF grezzo: 2.721; IF Minist: 4].
114) Tomà P., Bartoloni A., Salerno S., Granata Claudio, Cannatà V., Magistrelli A., Arthurs O.J. Protecting sensitive patient groups from imaging using ionizing radiation: effects during pregnancy, in fetal life and childhood Radiologia Medica 2019;124 (8): 736-744. [IF grezzo: 1.42; IF Minist: 0.6].
115) Tomà P., Esposito F., Granata Claudio, Paolantonio G., Terranova M.C., Lo Re G., Ferrara D., Rollo M., Zeccolini M., Salerno S. Up-to-date imaging review of paediatric soft tissue vascular masses, focusing on sonography Radiologia Medica 2019;124 (10): 935-945. [IF grezzo: 1.42; IF Minist: 0.5].
116) Torre Michele, Paraboschi Irene, Loy Anna, Mesini Alessio, Pistorio Angela, Simonini Alessandro, Mattioli Girolamo, Mazzei Oscar, Piro Liliana, Bandettini Roberto, Castagnola Elio Prolonged antibiotic administration for surgical site infection in pediatric laryngotracheal surgery LARYNGOSCOPE 2019;129 (11): 2634-2639. [IF grezzo: 2.343; IF Minist: 4].
117) Tosca Maria Angela, Duse M., Marseglia G., Ciprandi G., "ControL'Asma" Study Group. The practical clinical relevance of rhinitis classification in children with asthma; outcomes of the "ControL'Asma" study ANNALS OF ALLERGY ASTHMA & IMMUNOLOGY 2019;123 (5): 516-519. [IF grezzo: 3.56; IF Minist: 2].
118) Ventura Francesco, Barranco Rosario, Buffelli Francesca, Fulcheri Ezio, Palmieri Antonella Unexpected Infant Death Due to Undiagnosed Biliary Atresia AMERICAN JOURNAL OF FORENSIC MEDICINE AND PATHOLOGY 2019;40 (4): 399-402. [IF grezzo: 0.539; IF Minist: 0.5].
119) Verbitsky Miguel, Westland Rik, Perez Alejandra, Kiryluk Krzysztof, Liu Qingxue, Krithivasan Priya, Mitrotti Adele, Fasel David A, Batourina Ekaterina, Sampson Matthew G, bodria monica, Werth Max, Kao Charlly, Martino Jeremiah, Capone Valentina P, Vivante Asaf, Shril Shirlee, Kil Byum

Hee, Marasà Maddalena, Zhang Jun Y, Na Young-Ji, Lim Tze Y, Ahram Dina, Weng Patricia L, Heinzen Erin L, Carrea Alba Maria, Piaggio Giorgio, Gesualdo Loreto, Manca Valeria, Masnata Giuseppe, Gigante Maddalena, Cusi Daniele, Izzi Claudia, Scolari Francesco, van Wijk Joanna A E, Saraga Marijan, Santoro Domenico, Conti Giovanni, Zamboli Pasquale, White Hope, Drozdz Dorota, Zachwieja Katarzyna, Miklaszewska Monika, Tkaczyk Marcin, Tomczyk Daria, Krakowska Anna, Sikora Przemyslaw, Jarmoli¿ski Tomasz, Borszewska-Kornacka Maria K, Pawluch Robert, Szczepanska Maria, Adamczyk Piotr, Mizerska-Wasiak Malgorzata, Krzemien Grazyna, Szmigielska Agnieszka, Zaniew Marcin, Dobson Mark G, Darlow John M, Puri Prem, Barton David E, Furth Susan L, Warady Bradley A, Gucev Zoran, Lozanovski Vladimir J, Tasic Velibor, Pisani Isabella, Allegri Landino, Rodas Lida M, Campistol Josep M, Jeanpierre Cécile, Alam Shumyle, Casale Pasquale, Wong Craig S, Lin Fangming, Miranda Débora M, Oliveira Eduardo A, Simões-E-Silva Ana Cristina, Barasch Jonathan M, Levy Brynn, Wu Nan, Hildebrandt Friedhelm, Ghiggeri Gian Marco, Latos-Bielenska Anna, Materna-Kiryluk Anna, Zhang Feng, Hakonarson Hakon, Papaioannou Virginia E, Mendelsohn Cathy L, Gharavi Ali G, Sanna-Cherchi Simone The copy number variation landscape of congenital anomalies of the kidney and urinary tract NATURE GENETICS 2019;51 (1): 117-127. [IF grezzo: 25.455; IF Minist: 20.364].

120) Verda Damiano, Parodi Stefano, Ferrari Enrico, Muselli Marco Analyzing gene expression data for pediatric and adult cancer diagnosis using logic learning machine and standard supervised methods BMC BIOINFORMATICS 2019;20 (Suppl 9): 390. [IF grezzo: 2.511; IF Minist: 6].
121) Watson T.A., Petit P., Augdal T.A., Avni E.F., Bruno C., damasio maria beatrice, Darge K., Kjucevsek D., Franchi-Abella S., Ibe D., Littooij A., Lobo L., Mentzel H.J., Napolitano M., Ntoulia A., Riccabona M., Stafrace S., Wozniak M., Ording Müller L.-S. European Society of Paediatric Radiology abdominal imaging task force: statement on imaging in very early onset inflammatory bowel disease PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (6): 841-848. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
122) Wong M C Y, Sertorio F, damasio maria beatrice, Incarbone V, Beati F, bodria monica, Pistorio Angela, Ghiggeri Gian Marco, Magnano Gian Michele, Mattioli Girolamo Surgical validation of functional magnetic resonance urography in the study of ureteropelvic junction obstruction in a pediatric cohort Journal of Pediatric Urology 2019;15 (2): 168-175. [IF grezzo: 1.736; IF Minist: 4].
123) Zaghrini Christelle, Seitz-Polski Barbara, Justino Joana, Dolla Guillaume, Payré Christine, Jourde-Chiche Noémie, Van de Logt Anne-Els, Booth Caroline, Rigby Emma, Lonnbro-Widgren Jennie, Nystrom Jenny, Mariat Christophe, Cui Zhao, Wetzels Jack F M, Ghiggeri Gian Marco, Beck Laurence H, Ronco Pierre, Debiec Hanna, Lambeau Gérard Novel ELISA for thrombospondin type 1 domain-containing 7A autoantibodies in membranous nephropathy KIDNEY INTERNATIONAL 2019;95 (3): 666-679. [IF grezzo: 8.306; IF Minist: 3.6].

Linea di ricerca 3

REUMATOLOGIA, IMMUNOLOGIA E MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE

Responsabili scientifici:

Ravelli Angelo, Gattorno Marco

Descrizione:

Area di indagine della linea di ricerca è l'immunologia clinica e traslazionale applicata al campo delle immunodeficienze, delle malattie autoimmuni ed infiammatorie e delle malattie reumatiche associate all'età pediatrica. Scopo principale è caratterizzare i meccanismi alla base della dis-regolazione immunitaria associata a patologie caratterizzate da deficit delle difese immunitarie (immuno-deficienze), o da una iper-attivazione delle cellule effettrici (malattie infiammatorie e autoimmuni). Inoltre viene investigato il ruolo del sistema immunitario in condizioni normali e patologiche, come, ad esempio,infezioni e cancro.
Le malattie reumatiche in età pediatrica includono, in ordine di incidenza, l'Artrite Idiopatica Giovanile (AIG), il Lupus Eritematoso Sistemico, le vasculiti, la scelrodermia e la dermatomiosite. A queste si affiancano le febbri periodiche su base genetica e altre malattie autoinfiammatorie. L'Istituto Gaslini è centro di riferimento internazionale per la reumatologia pediatrica e coordina la la più vasta rete internazionale (PRINTO) per la sperimentazione di nuove terapie nelle malattie reumatiche del bambino. La natura di queste patologie è di origine immunologica, così come ascrivibili ad alterata funzione o differenziazione delle cellule immunitarie sono anche le immunodeficienze e le malattie autoimmuni.
L'Istituto Gaslini, grazie all'esperienza consolidata nel campo delle malattie reumatiche e alla possibilità di reclutare un elevato numero di pazienti attraverso il network PRINTO, affianca ricerca clinica di eccellenza e ricerca di laboratorio per la definizione di metodi di inquadramento diagnostico più precisi (score di malattia, test genetici, test funzionali, imaging) e di protocolli terapeutici per malattie che non trovano un efficace trattamento. Vengono inoltre messi a punto criteri sempre più accurati per valutare l'attività dei nuovi farmaci oggetto di sperimentazione.
Vengono indagati i meccanismi patogenetici coinvolti in altre patologie immuno-mediate, come le malattie autoimmuni (nefriti autoimmuni) nonché il ruolo del sistema immunitario nel controllo delle infezioni e della progressione tumorale, al fine di elaborate strategie terapeutiche basate sulla manipolazione delle funzioni immunitarie tramite farmaci o terapie cellulari.

Obiettivo:

La linea di ricerca si propone come principale obiettivo di approfondire i meccanismi si malattia, identificando molecole/pathways alterati da utilizzare come marker diagnostici, prognostici e specifici per forma di malattia. Si propone inoltre si sperimentare nuovi farmaci e di elaborare nuovi parametri di valutazione dell'efficacia terapeutica.

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

Direttore: Cristina Bottino

“Cancer patients: in-depth personalized phenotypic/functional characterization of tumor and immune cells”

U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia

Direttore: Angelo Ravelli

“Caratterizzazione clinica e patogenetica dei bambini con malattie reumatiche - Clinical-therapeutic aspects of rheumatic diseases evaluated by observational studies”
“Studi di clinimetria in campo reumatologico pediatrico - Clinimetrics studies in paediatric rheumatology”
“Implementazioni di studi clinici sperimentali randomizzati (Trials Clinici) per la valutazione dell'efficacia terapeutica di nuovi farmaci in reumatologia pediatrica - Implementation of experimental randomized clinical trials for the evaluation of therapeutic efficacy of new drugs in pediatric rheumatology”
“Aspetti clinico-terapeutici relativi alle malattie reumatiche valutati attraverso studi osservazionali - Clinical-therapeutic aspects of rheumatic diseases evaluated by observational studies”
“Nuovi criteri classificativi delle malattie reumatiche - New calssification criteria of rheumatic diseases.”
“Applicazione di nuove tecniche di imaging in reumatologia come ausilio per la diagnosi e per la prognosi - Clinical-therapeutic aspects of rheumatic diseases evaluated by observational studies”

U.O.S.D. Centro Malattie Auto-Infiammatorie e Immunodeficienze

Direttore: Marco Gattorno

“Nuovi aspetti patogenetici delle malattia autoinfiammatorie e ricerca di nuovi geni candidati - New pathogenetic aspects of autoinflammatory diseases and search for new candidate genes”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Bava Cecilia, Mongelli Federica, Pistorio Angela, Bertamino Marta, Bracciolini Giulia, Dalprà Sara, Davi' Sergio, Lanni Stefano, Muratore Valentina, Pederzoli Silvia, Rosina Silvia, Schiappapietra Benedetta, Suffia Chiara, Varnier Giulia, Verazza Sara, Giancane Gabriella, Consolaro Alessandro, Ravelli Angelo A prediction rule for lack of achievement of inactive disease with methotrexate as the sole disease-modifying antirheumatic therapy in juvenile idiopathic arthritis Pediatric Rheumatology 2019;17 (1): 50. [IF grezzo: 2.673; IF Minist: 6].
2) Bonaccorsi Irene, Spinelli Domenico, Cantoni Claudia, Barillà Chiara, Pipitò Narayana, De Pasquale Claudia, Oliveri Daniela, Cavaliere Riccardo, Carrega Paolo, Benedetto Filippo, Ferlazzo Guido Symptomatic Carotid Atherosclerotic Plaques Are Associated with Increased Infiltration of Natural Killer (NK) Cells and Higher Serum Levels of NK Activating Receptor Ligands Frontiers in Immunology 2019;10: 1503. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
3) Casu Beatrice, Dondero Alessandra, Regis Stefano, Caliendo Fabio, Petretto Andrea, Bartolucci Martina, Bellora Francesca, Bottino Cristina, Castriconi Roberta Novel Immunoregulatory Functions of IL-18, an Accomplice of TGF-Beta1 Cancers 2019;11 (1): 75. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 6].
4) Cifaldi C., Brigida I., Barzaghi F., Zoccolillo M., Ferradini V., Petricone D., Cicalese M.P., Lazarevic D., Cittaro D., Omrani M., Attardi E., Conti F., Scarselli A., Chiriaco M., Di Cesare S., Licciardi F., Davide M., Ferrua F., Canessa C., Pignata C., Giliani S., Ferrari S., Fousteri G., Barera G., Merli P., Palma P., Cesaro S., Gattorno Marco, Trizzino A., Moschese V., Chini L., Villa A., Azzari C., Finocchi A., Locatelli F., Rossi P., Sangiuolo F., Aiuti A., Cancrini C., Di Matteo G. Targeted NGS platforms for genetic screening and gene discovery in primary immunodeficiencies Frontiers in Immunology 2019;10: 316. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
5) de Graeff Nienke, Groot Noortje, Brogan Paul, Ozen Seza, Avcin Tadej, Bader-Meunier Brigitte, Dolezalova Pavla, Feldman Brian M, Kone-Paut Isabelle, Lahdenne Pekka, Marks Stephen D, McCann Liza, Pilkington Clarissa, Ravelli Angelo, van Royen Annet, Uziel Yosef, Vastert Bas, Wulffraat Nico, Kamphuis Sylvia, Beresford Michael W European consensus-based recommendations for the diagnosis and treatment of rare paediatric vasculitides - the SHARE initiative RHEUMATOLOGY 2019;58 (4): 656-671. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 3].
6) de Graeff Nienke, Groot Noortje, Ozen Seza, Eleftheriou Despina, Avcin Tadej, Bader-Meunier Brigitte, Dolezalova Pavla, Feldman Brian M, Kone-Paut Isabelle, Lahdenne Pekka, McCann Liza, Pilkington Clarissa, Ravelli Angelo, van Royen-Kerkhof Annet, Uziel Yosef, Vastert Bas, Wulffraat Nico, Kamphuis Sylvia, Brogan Paul, Beresford Michael W European consensus-based recommendations for the diagnosis and treatment of Kawasaki disease - the SHARE initiative RHEUMATOLOGY 2019;58 (4): 672-682. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 3].
7) De Pelsmaeker S., Dierick E., Klupp B., Mettenleiter T.C., Cantoni Claudia, Vitale M., Favoreel H.W. Expression of the pseudorabies virus Gb glycoprotein triggers NK cell cytotoxicity and increases binding of the activating NK cell receptor PILR JOURNAL OF VIROLOGY 2019;93 (7): e02107-e02118. [IF grezzo: 4.324; IF Minist: 3.6].
8) Dolezalova Pavla, Anton Jordi, Avcin Tadej, Beresford Michael W, Brogan Paul A, Constantin Tamas, Egert Yona, Foeldvari Ivan, Foster Helen E, Hentgen Veronique, Kone-Paut Isabelle, Kuemmerle-Deschner Jasmine B, Lahdenne Pekka, Magnusson Bo, Martini Alberto, McCann Liza, Minden Kirsten, Ozen Seza, Schoemaker Casper, Quartier Pierre, Ravelli Angelo, Rumba-Rozenfelde Ingrida, Ruperto Nicolino, Vastert Sebastian, Wouters Carine, Zulian Francesco, Wulffraat Nico M The European network for care of children with paediatric rheumatic diseases RHEUMATOLOGY 2019;58 (7): 1188-1195. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 4.8].

9) Eurofever registry and the Pediatric Rheumatology International Trial Organization (PRINTO) Gruppo, Ter Haar Nienke M, Eijkelboom Charlotte, Cantarini Luca, Papa Riccardo, Brogan Paul A, Kone-Paut Isabelle, Modesto Consuelo, Hofer Michael, Iagaru Nicolae, Fingerhutová Sárka, Insalaco Antonella, Licciardi Francesco, Uziel Yosef, Jelusic Marija, Nikishina Irina, Nielsen Susan, Papadopoulou-Alataki Efimia, Olivieri Alma Nunzia, Cimaz Rolando, Susic Gordana, Stanevica Valda, van Gijn Marielle, Vitale Antonio, Ruperto Nicolino, Frenkel Joost, Gattorno Marco Clinical characteristics and genetic analyses of 187 patients with undefined autoinflammatory diseases ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES 2019;78 (10): 1405-1411. [IF grezzo: 14.299; IF Minist: 8.579].
10) Falco Michela, Pende D., Munari E., Vacca P., Mingari M.C., Moretta L. Natural killer cells: From surface receptors to the cure of high-risk leukemia (Ceppellini Lecture) HLA 2019;93 (4): 185-194. [IF grezzo: 2.785; IF Minist: 4].
11) Falco Michela, Sivori S., Meazza R., Pende D. Report from the Eleventh Killer Immunoglobulin-like Receptor (KIR) Workshop: Novel insights on KIR polymorphism, ligand recognition, expression and function HLA 2019;94 (2): 100-110. [IF grezzo: 2.785; IF Minist: 4].
12) Federici S., Vanoni F., Ben-Chetrit E., Cantarini L., Frenkel J., Goldbach-Mansky R., Gul A., Hoffman H., Koné-Paut I., Kuemmerle-Deschner J., Lachmann H.J., Martini Alberto, Obici L., Ozen S., Simon A., Hofer M., Ruperto Nicolino, For Eurofever and PRINTO, Gattorno Marco An international delphi survey for the definition of new classification criteria for familial mediterranean fever, mevalonate kinase deficiency, TNF receptor-associated periodic fever syndromes, and cryopyrin-associated periodic syndrome JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (4): 429-436. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 3.2].
13) Florio Angelo, Papa Riccardo, Caorsi Roberta, Consolaro Alessandro, GASTALDI ROBERTO, Gattorno Marco, Picco Paolo Pietro A child with a novel ACAN missense variant mimicking a septic arthritis Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 148. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
14) Gattorno Marco, Hofer M., Federici S., Vanoni F., Bovis F., Aksentijevich I., Anton J., Arostegui J.I., Barron K., Ben-Cherit E., Brogan P.A., Cantarini L., Ceccherini Isabella, De Benedetti F., Dedeoglu F., Demirkaya E., Frenkel J., Goldbach-Mansky R., Gul A., Hentgen V., Hoffman H., Kallinich T., Kone-Paut I., Kuemmerle-Deschner J., Lachmann H.J., Laxer R.M., Livneh A., Obici L., Ozen S., Rowczenio D., Russo R., Shinar Y., Simon A., Toplak N., Touitou I., Uziel Y., Van Gijn M., Foell D., Garassino C., Kastner D., Martini Alberto, Sormani M.P., Ruperto Nicolino Classification criteria for autoinflammatory recurrent fevers ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES 2019;78 (8): 1025-1032. [IF grezzo: 14.299; IF Minist: 11.439].
15) Genovese G., Caorsi Roberta, Moltrasio C., Marzano A.V. Successful treatment of co-existent SAPHO syndrome and hidradenitis suppurativa with adalimumab and methotrexate JOURNAL OF THE EUROPEAN ACADEMY OF DERMATOLOGY AND VENEREOLOGY 2019;33 (S6): 40-41. [IF grezzo: 5.113; IF Minist: 3].
16) Giancane Gabriella, Lavarello C., Pistorio Angela, Oliveira S.K., Zulian F., Cuttica R., Fischbach M., Magnusson B., Pastore S., Marini R., Martino S., Pagnier A., Soler C., Sta¿¿vicha V., Ten Cate R., Uziel Y., Vojinovic J., Fueri E., Ravelli Angelo, Martini Alberto, Ruperto Nicolino The PRINTO evidence-based proposal for glucocorticoids tapering/discontinuation in new onset juvenile dermatomyositis patients Pediatric Rheumatology 2019;17 (1): 24. [IF grezzo: 2.673; IF Minist: 4.8].
17) Giancane Gabriella, Muratore Valentina, Marzetti Valentina, Quilis Neus, Benavente Belen Serrano, Bagnasco Francesca, Alongi Alessandra, Civino Adele, Quartulli Lorenzo, Consolaro Alessandro, Ravelli Angelo Disease activity and damage in juvenile idiopathic arthritis:

methotrexate era versus biologic era ARTHRITIS RESEARCH & THERAPY 2019;21 (1): 168. [IF grezzo: 4.148; IF Minist: 6].

18) Giancane Gabriella, Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) Gruppo, Ruperto Nicolino Treatment of juvenile idiopathic arthritis: what's new? CURRENT OPINION IN RHEUMATOLOGY 2019;31 (5): 428-435. [IF grezzo: 3.851; IF Minist: 4].
19) Girschick H, Finetti M, Orlando F, Schalm S, Insalaco A, Ganser G, Nielsen S, Herlin T, Kone'-Paut I, Martino S, Cattalini M, Anton J, Mohammed Al-Mayouf S, Hofer M, Quartier P, Boros C, Kuemmerle-Deschner J, Pires Marafon D, Alessio M, Schwarz T, Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Jansson A, for PRINTO and the Eurofever Registry, Gattorno Marco The multifaceted presentation of chronic recurrent multifocal osteomyelitis: a series of 486 cases from the Eurofever international registry RHEUMATOLOGY 2018;57 (7): 1203-1211. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 4.8].
20) Ingegnere T., Mariotti F.R., Pelosi A., Quintarelli C., De Angelis B., Tumino N., Besi F., Cantoni Claudia, Locatelli F., Vacca P., Moretta L. Human CAR NK cells: A new non-viral method allowing high efficient transfection and strong tumor cell killing Frontiers in Immunology 2019;10: 957. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
21) Marchica Valentina, Toscani Denise, Corcione Anna, Bolzoni Marina, Storti Paola, Vescovini Rosanna, Ferretti Elisa, Palma Benedetta Dalla, Vicario Emanuela, Accardi Fabrizio, Mancini Cristina, Martella Eugenia, Ribatti Domenico, Vacca Angelo, Pistoia Vito, Giuliani Nicola Bone marrow CX3CL1/Fractalkine is a new player of the pro-angiogenic microenvironment in multiple myeloma patients Cancers 2019;11 (3): 321. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 3.6].
22) Marrella A., Dondero A., Aiello M., Casu B., Olive D., Regis Stefano, Bottino Cristina, Pende D., Meazza R., Caluori G., Castriconi R., Scaglione S. Cell-laden hydrogel as a clinical-relevant 3D model for analyzing neuroblastoma growth, immunophenotype, and susceptibility to therapies Frontiers in Immunology 2019;10: 1876. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 4.8].
23) Marseglia G.L., Alessio M., Da Dalt L., Giuliano M., Ravelli Angelo, Marchisio P. Acute pain management in children: A survey of Italian pediatricians Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 156. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2.4].
24) Martini Alberto Are there new targets for juvenile idiopathic arthritis? SEMINARS IN ARTHRITIS AND RHEUMATISM 2019;49 (3S): S11-S13. [IF grezzo: 5.072; IF Minist: 6].
25) Menale C., Campodoni E., Palagano E., Mantero S., Erreni M., Inforzato A., Fontana E., SCHENA FRANCESCA, Van't Hof R., Sandri M., Tampieri A., Villa A., Sobacchi C. Mesenchymal Stromal Cell-Seeded Biomimetic Scaffolds as a Factory of Soluble RANKL in Rankl-Deficient Osteopetrosis Stem Cells Translational Medicine 2019;8 (1): 22-34. [IF grezzo: 5.962; IF Minist: 3.6].
26) Minoia F., Bovis F., Davi' Sergio, Horne A., Fischbach M., Frosch M., Huber A., Jelusic M., Sawhney S., McCurdy D.K., Silva C.A., Rigante D., Unsal E., Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Cron R.Q., Pediatric Rheumatology international Trials Organization the Childhood arthritis &Rheumatology Research alliance the Pediatric Rheumatology Collaborative study Group and the Histiocyte society, Ravelli Angelo Development and initial validation of the MS score for diagnosis of macrophage activation syndrome in systemic juvenile idiopathic arthritis ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES 2019;78 (10): 1357-1362. [IF grezzo: 14.299; IF Minist: 11.439].
27) Moneta G.M., Pires Marafon D., Marasco E., Rosina S., Verardo M., Fiorillo C., Minetti Carlo, Bracci-Laudiero L., Ravelli Angelo, De Benedetti F., Nicolai R. Muscle Expression of Type I and Type II Interferons Is Increased in Juvenile Dermatomyositis and Related to Clinical and Histologic Features Arthritis & Rheumatology 2019;71 (6): 1011-1021. [IF grezzo: 9.002; IF Minist: 4.8].
28) Montefiori E., Modenese L., Di Marco R., Magni-Manzoni S., Malattia Clara, Petrarca M., Ronchetti Anna Bruna, de Horatio L.T., van Dijkhuizen P., Wang A., Wesarg S., Viceconti M.,

Mazzà C., Consortium for the MD-PAEDIGREE An image-based kinematic model of the tibiotalar and subtalar joints and its application to gait analysis in children with Juvenile Idiopathic Arthritis JOURNAL OF BIOMECHANICS 2019;85: 27-36. [IF grezzo: 2.576; IF Minist: 2.4].

29) Montefiori E., Modenese L., Di Marco R., Magni-Manzoni S., Malattia Clara, Petrarca M., Ronchetti Anna Bruna, de Horatio L.T., van Dijkhuizen P., Wang A., Wesarg S., Viceconti M., Mazzà C., Consortium for the MD-PAEDIGREE Linking Joint Impairment and Gait Biomechanics in Patients with Juvenile Idiopathic Arthritis ANNALS OF BIOMEDICAL ENGINEERING 2019;47 (11): 2155-2167. [IF grezzo: 3.474; IF Minist: 3.6].
30) Montin D., Marolda A., Licciardi F., Robasto F., Di Cesare S., Ricotti E., Ferro F., Scaioli G., Giancotta C., Amodio D., Conti F., Giardino G., Leonardi L., Ricci S., volpi stefano, Baselli L.A., Azzari C., Bossi G., Consolini R., Dellepiane R.M., Duse M., Gattorno Marco, Martire B., Putti M.C., Soresina A., Plebani A., Ramenghi U., Martino S., Pignata C., Cancrini C. Immunophenotype Anomalies Predict the Development of Autoimmune Cytopenia in 22q11.2 Deletion Syndrome Journal of Allergy and Clinical Immunology-In Practice 2019;7 (7): 2369-2376. [IF grezzo: 7.55; IF Minist: 3.6].
31) Morgan E.M., Munro J.E., Horonjeff J., Horgan B., Shea B., Feldman B.M., Clairman H., Bingham C.O. III, Thornhill S., Strand V., Alongi Alessandra, Magni-Manzoni S., Van Rossum M.A.J., Vesely R., Vojinovic J., Brunner H.I., Harris J.G., Horton D.B., Lovell D.J., Mannion M., Rahimi H., Ravelli Angelo, Ringold S., Ruperto Nicolino, Schrandt M.S., Shenoi S., Shiff N.J., Toupin-April K., Tzaribachev N., Weiss P., Consolaro Alessandro Establishing an updated core domain set for studies in juvenile idiopathic arthritis: A report from the OMERACT 2018 JIA workshop JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (8): 1006-1013. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 3.2].
32) Ozen Seza, Marks Stephen D, Brogan Paul, Groot Noortje, de Graeff Nienke, Avcin Tadej, Bader-Meunier Brigitte, Dolezalova Pavla, Feldman Brian M, Kone-Paut Isabelle, Lahdenne Pekka, McCann Liza, Pilkington Clarissa, Ravelli Angelo, van Royen Annet, Uziel Yosef, Vastert Bas, Wulffraat Nico, Kamphuis Sylvia, Beresford Michael W European consensus-based recommendations for diagnosis and treatment of immunoglobulin A vasculitis-the SHARE initiative RHEUMATOLOGY 2019;58 (9): 1607-1616. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 3].
33) Papa Riccardo, Dell'Orso Gianluca, Caorsi Roberta, Madia Francesca, Falcini Fernanda, Picco Paolo Pietro Early onset PFAPA-like syndrome in a child with microduplication of the 7q11.23 CLINICAL AND EXPERIMENTAL RHEUMATOLOGY 2019;37 Suppl 121 (6): S163. [IF grezzo: 3.238; IF Minist: 2].
34) Parodi M., Favoreel H., Candiano Giovanni, Gaggero S., Sivori S., Mingari M.C., Moretta L., Vitale M., Cantoni Claudia NKp44-NKp44 ligand interactions in the regulation of natural killer cells and other innate lymphoid cells in humans Frontiers in Immunology 2019;10: 719. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 6].
35) Pende D., Falco Michela, Vitale M., Cantoni Claudia, Vitale C., Munari E., Bertaina A., Moretta F., Del Zotto Genny, Pietra G., Mingari M.C., Locatelli F., Moretta L. Killer Ig-like receptors (KIRs): Their role in NK cell modulation and developments leading to their clinical exploitation Frontiers in Immunology 2019;10: 1179. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 6].
36) Pende Daniela, Meazza Raffaella, Marcenaro Stefania, Aricò Maurizio, Bottino Cristina 2B4 dysfunction in XLP1 NK cells CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;204: 31-36. [IF grezzo: 3.548; IF Minist: 4].
37) Pietrasanta Carlo, Minoia Francesca, Torreggiani Sofia, Ronchi Andrea, Gattorno Marco, volpi stefano, Ceccherini Isabella, Mosca Fabio, Filocamo Giovanni, Pugni Lorenza When neonatal inflammation does not mean infection: an early-onset mevalonate kinase deficiency with interstitial lung disease CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;205: 25-28. [IF grezzo: 3.548; IF Minist: 4].

38) Ravelli Angelo, Sinigaglia L., Cimaz R., Alessio M., Breda L., Cattalini M., Consolaro Alessandro, Conti F., Cortis E., D'Angelo S., De Benedetti F., Doria A., Gallizzi R., Govoni M., Gremese E., Iannone F., La Torre F., Maggio M.C., Perricone R., Pontikaki I., Rossi F., Salaffi F., Simonini G., Caporali R., Rheumatology Italian Paediatric Rheumatology Study Group and the Italian Society of Transitional care of young people with juvenile idiopathic arthritis in Italy: results of a Delphi consensus survey CLINICAL AND EXPERIMENTAL RHEUMATOLOGY 2019;37 (6): 1084-1091. [IF grezzo: 3.238; IF Minist: 3.2].
39) Rosina S., Consolaro Alessandro, Van Dijkhuizen P., Pistorio Angela, Varnier G.C., Bovis F., Nistala K., Maillard S., Civino A., Tsitsami E., De Inocencio J., Jelusic M., Vojinovic J., Espada G., Makay B., Katsicas M.M., Pratsidou-Gertsi P., Lazarevic D., Rao A.P., Pires Marafon D., Martini Alberto, Pilkington C., Ruperto Nicolino, (PRINTO) the Pediatric Rheumatology International Trials Organization, Ravelli Angelo Development and validation of a composite disease activity score for measurement of muscle and skin involvement in juvenile dermatomyositis RHEUMATOLOGY 2019;58 (7): 1196-1205. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 4.8].
40) Saccomanno B., Tibaldi Jessica, Minoia F., Bagnasco Francesca, Pistorio Angela, Guariento A., Caorsi Roberta, Consolaro Alessandro, Gattorno Marco, Ravelli Angelo Predictors of effectiveness of anakinra in systemic juvenile idiopathic arthritis JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (4): 416-421. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 4].
41) Signa Sara, Campione E, Rusmini Marta, Chiesa Sabrina, Grossi Alice, Omenetti A, Caorsi Roberta, Viglizzo Gianmaria, Galluzzo M, Bianchi L, Talamonti M, Orlandi A, Martini Alberto, Ceccherini Isabella, Gattorno Marco Whole exome sequencing approach to childhood onset familial erythrodermic psoriasis unravels a novel mutation of CARD14 requiring unusual high doses of ustekinumab Pediatric Rheumatology 2019;17 (1): 38. [IF grezzo: 2.673; IF Minist: 3].
42) Sivori Simona, Meazza Raffaella, Quintarelli Concetta, Carlomagno Simona, Della Chiesa Mariella, Falco Michela, Moretta Lorenzo, Locatelli Franco, Pende Daniela NK Cell-Based Immunotherapy for Hematological Malignancies Journal of Clinical Medicine 2019;8 (10): 1702. [IF grezzo: 5.688; IF Minist: 3.6].
43) Vacca P., Pesce S., Greppi M., Fulcheri Ezio, Munari E., Olive D., Mingari M.C., Moretta A., Moretta L., Marcenaro E. PD-1 is expressed by and regulates human group 3 innate lymphoid cells in human decidua Mucosal Immunology 2019;12 (3): 624-631. [IF grezzo: 7.352; IF Minist: 3.6].
44) van Dijkhuizen E.H.P., Del Chierico F., Malattia Clara, Russo A., Pires Marafon D., ter Haar N.M., Magni-Manzoni S., Vastert S.J., Dallapiccola B., Prakken B., Martini Alberto, De Benedetti F., Putignani L., Consortium the Model Driven Paediatric European Digital Repository Microbiome Analytics of the Gut Microbiota in Patients With Juvenile Idiopathic Arthritis: A Longitudinal Observational Cohort Study Arthritis & Rheumatology 2019;71 (6): 1000-1010. [IF grezzo: 9.002; IF Minist: 3.6].
45) Vitale M., Cantoni Claudia, Della Chiesa M., Ferlazzo G., Carlomagno S., Pende D., Falco Michela, Pessino A., Muccio L., De Maria A., Marcenaro E., Moretta L., Sivori S. An historical overview: The discovery of how NK cells can kill enemies, recruit defense troops, and more Frontiers in Immunology 2019;10: 1415. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 6].
46) volpi stefano, Cicalese Maria Pia, Tuijnenburg Paul, Tool Anton T J, Cuadrado Eloy, Abu-Halaweh Marwan, Ahanchian Hamid, Alzyoud Raed, Akdemir Zeynep Coban, Barzaghi Federica, Blank Alexander, Boisson Bertrand, Bottino Cristina, Brigida Immacolata, Caorsi Roberta, Casanova Jean-Laurent, Chiesa Sabrina, Chinn Ivan Kingyue, Dückers Gregor, Enders Anselm, Erichsen Hans Christian, Forbes Lisa R, Gambin Tomasz, Gattorno Marco, Karimiani Ehsan Ghayoor, Giliani Silvia, Gold Michael S, Jacobsen Eva-Maria, Jansen Machiel H, King Jovanka R, Laxer Ronald M,

Lupski James R, Mace Emily, Marcenaro Stefania, Maroofian Reza, Meijer Alexander B, Niehues Tim, Notarangelo Luigi D, Orange Jordan, Pannicke Ulrich, Pearson Chris, Picco Paolo Pietro, Quinn Patrick J, Schulz Ansgar, Seeborg Filiz, Stray-Pedersen Asbjørg, Tawamie Hasan, van Leeuwen Ester M M, Aiuti Alessandro, Yeung Rae, Schwarz Klaus, Kuijpers Taco W A combined immunodeficiency with severe infections, inflammation, and allergy caused by ARPC1B deficiency JOURNAL OF ALLERGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;143 (6): 2296-2299. [IF grezzo: 14.11; IF Minist: 7.055].

47) volpi stefano, Insalaco A., Caorsi Roberta, Santori E., Messia V., Sacco Oliviero, Terheggen-Lagro S., Cardinale F., Scarselli A., Pastorino C., Moneta G., Cangemi Giuliana, Passarelli C., Ricci M., Girosi Donata, Derchi Maria Elena, Bocca Paola, Diociaiuti A., El Hachem M., Cancrini C., Tomà P., Granata Claudio, Ravelli Angelo, Candotti F., Picco Paolo Pietro, DeBenedetti F., Gattorno Marco Efficacy and Adverse Events During Janus Kinase Inhibitor Treatment of SAVI Syndrome JOURNAL OF CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;39 (5): 476-485. [IF grezzo: 4.128; IF Minist: 4].

Linea di ricerca 4

EMATOLOGIA, ONCOLOGIA E TERAPIE CELLULARI

Responsabili scientifici:

Carlo Dufour, Alberto Garaventa, Mirco Ponzoni

Descrizione:

Le aree di ricerca trattate in questo settore, riguardano A) i tumori solidi e tumori del sangue pediatrici (es neuroblastoma e leucemie) B) e le patologie di origine non tumorale, C) la fisiopatologia del sistema ematopoietico e delle cellule staminali. I punti focali di indagine sono: la la caratterizzazione dei meccanismi alla base delle recidive della malattia, dall'altra la messa a punto di protocolli terapeutici innovativi basati su terapie cellulari e farmaci biologici intelligenti, lo studio delle basi biologiche e la fisiopatologia come piattaforma per sviluppare terapie innovative. Le insufficienze midollari sono un gruppo eterogeneo di malattie genetiche congenite, causate da deficit nel numero di cellule del sangue. Sebbene la percentuale di guarigione da neoplasie del sangue va aumentando, alcune forme tendono a recidivare. Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche (HSC) è raccomandato nei pazienti con forme severe di citopenia e nei pazienti leucemici più gravi e refrattari. Nel paziente trapiantato si instaura un complesso processo di ricostituzione immunologica che dà origine ad un sistema immunitario sano e funzionale. Il 30% dei pazienti affetti da neuroblastoma (NB) decede o va incontro a complicazioni tardive post-trattamento. E' quindi necessario trovare nuovi target terapeutici per i casi di NB refrattario mirati contro i meccanismi di resistenza alla terapia. Nell'ambito dei tumori pediatrici, è stato dimostrato che una parte importante di pazienti "guariti" sviluppano patologie degenerative. L'eterogeneità delle insufficienze midollari rende necessaria un'approfondita indagine dei geni responsabili di malattia e della relativa funzione. All'interno dei tumori risiedono cancer stem cells (CSC) resistenti alla chemioterapia. L'Istituto, sta cercando di identificare marcatori molecolari associati alle CSC del NB per elaborare strategie terapeutiche CSC-specifiche. Una percentuale significativa di pazienti guariti da tumore pediatrico sviluppa patologie degenerative, probabilmente associate a lesioni molecolari indotte dalla chemio-radioterapia. La loro identificazione potrebbe cambiare lo scenario terapeutico in questo tipo di patologie post-tumore. Poiché Il trapianto di cellule ematopoietiche comporta espansione di queste cellule, lo studio delle variazioni del profilo trascrizionale dei geni delle HSC dopo trapianto (post-T) potrebbe rivelare informazioni importati per espandere le stesse HSC per scopi terapeutici.

Obiettivi:

1. Sviluppo di nuovi approcci diagnostici e terapeutici nei casi più gravi di tumori solidi e di insufficienze midollari. 2. Identificazione di nuovi target nel NB. 3. Caratterizzazione delle alterazioni molecolari patogenetiche delle patologie degenerative post-tumore. 4. Caratterizzazione a livello molecolare della espansione delle HSC.

U.O.C. Laboratorio cellule staminali post-natali e terapie cellulari

Direttore: Marina Podestà

"Ageing e Orologio Biologico - Ageing and biological clock"
"Sviluppo di strategie metaboliche nella terapia di patologie oncologiche, autoimmunitarie ed infiammatorie - Development of metabolic strategies in the therapy of oncologic, autoimmune, and inflammatory diseases"
"Transdifferenziazione dei linfociti T γδ in T αβ: una nuova strategia immunoterapeutica contro le leucemie acute pediatriche - Transdifferentiation of γδ T lymphocytes into αβ T cells: a new immunotherapeutic strategy against pediatric acute leukemias"
"Lo studio del ctDNA nella diagnosi e nel monitoraggio della resistenza alla terapia in pazienti con Neuroblastoma ad alto rischio: le basi della medicina di precisione in oncologia pediatrica - The study of ctDNA in the diagnosis and monitoring of resistance to therapy in patients with high-risk neuroblastoma: the foundations of precision medicine in pediatric oncology"
"Plasticità ed eterogeneità delle cellule staminali tumorali nel neuroblastoma umano - Plasticity and heterogeneity of tumor stem cells in human neuroblastoma"

U.O.C. Oncologia

Direttore: Alberto Garaventa

"NEUROBLASTOMA: progetto di coordinamento della ricerca clinica e sperimentale in Italia 2018-2020 - NEUROBLASTOMA: project for coordination of clinical and experimental research in Italy in the period 2018-2020"

U.O.C. Ematologia

Direttore: Carlo Dufour

"Marrow failure syndromes e citopenie autoimmuni - Marrow failure syndromes and autoimmune cytopenias
"Trials clinici e studi osservazionali in leucemie dell'infanzia - Clinical trials and observational studies in childhood leukemias"

U.O.C. Malattie Infettive

Direttore: Elio Castagnola

"Gestione delle complicanze infettive nel paziente pediatrico complesso - Management of infectious complications in complex pediatric patients"

U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale

Direttore: 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 - Selection of populations of healthy subjects stratified for age, sex, and specific characteristics to be used as controls in collaborative studies with research groups"

U.O.S.D. Laboratorio Terapie Sperimentali in Oncologia

Direttore: Mirco Ponzoni

"Ricerca traslazionale sui tumori pediatrici - Translational research on pediatric tumors"

“Investigation of microbiome in children with Neuroblastoma to unravel potential roles in etiology and response to current therapy”

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

Direttore: Edoardo Lanino

“Trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche per malattie oncologiche e non in età pediatrica - Allogenic hematopoietic stem cell transplantation for oncologic and non oncologic diseases in pediatric age”

U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi

Direttore: Angelo Claudio Molinari

“Studi clinici e biologici in bambini ed adolescenti emofilici con particolare attenzione al monitoraggio della artropatia emofilica nell'era dei concentrati ad emivita estesa e delle terapie non sostitutive - Clinical and biological studies in hemophilic children and adolescents with special focus on monitoring of hemophilic arthropathy in the era of extended half-life concentrates and non-substitution therapies”

“Stroke e trombosi in pediatria - Stroke and thrombosis in children”

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

Direttore: Maria Luisa Garrè

“Implementazione e reclutamento di pazienti per studi clinici interventistici in pazienti con tumori del Sistema Nervoso Centrale in età pediatrica - Implemention, patients recruitment and data analysis of controlled clinical trials (Phase I, Phase II, Phase III and IV) in patients with Central Nervous System Tumours”

“Implementazione e reclutamento di pazienti per studi clinici osservazionali in pazienti con tumori del Sistema Nervoso Centrale in età pediatrica - Implementation and case recruitment in Observational studies for pediatric patients affected by Central Nervous System Tumours”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Alessandri G., Coccè V., Pastorino Fabio, Paroni R., Dei Cas M., Restelli F., Pollo B., Gatti L., Tremolada C., Berenzi A., Parati E., Brini A.T., Bondiolotti G., Ponzoni Mirco, Pessina A. Microfragmented human fat tissue is a natural scaffold for drug delivery: Potential application in cancer chemotherapy JOURNAL OF CONTROLLED RELEASE 2019;302: 2-18. [IF grezzo: 7.901; IF Minist: 6].
2) Becktell Kerri, Berlyne Deborah, Pagliuca Simona, Pommert Lauren, Prata Pedro H, Margolis David, de Latour Régis Peffault, Dufour Carlo, Pierri Filomena Aplastic Anemia & MDS International Foundation (AA&MDSIF) LEUKEMIA RESEARCH 2019;80: 19-25. [IF grezzo: 2.066; IF Minist: 1.2].
3) Biagi E., Zama D., Rampelli S., Turroni S., Brigidi P., Consolandi C., Severgnini M., Picotti E., Gasperini P., Merli P., Decembrino N., Zecca M., Cesaro S., Faraci Maura, Prete A., Locatelli F., Pession A., Candela M., Masetti R. Early gut microbiota signature of aGvHD in children given allogeneic hematopoietic cell transplantation for hematological disorders BMC Medical Genomics 2019;12 (1): 49. [IF grezzo: 2.568; IF Minist: 2.4].
4) Carnesecchi G., Lobello R., Liggieri L., Palmero C., Pescetto L., Morelli P., Castagnola Elio, Bandettini Roberto In vitro activity of ceftaroline and ceftobiprole against methicillin-resistant Staphylococcus aureus with decreased susceptibility to vancomycin isolated in paediatric patients JOURNAL OF CHEMOTHERAPY 2018;30 (6-8): 338-341. [IF grezzo: 1.599; IF Minist: 1].
5) Castagnola Elio, Tatarelli Paola, Mesini Alessio, Baldelli Ivana, La Masa Daniela, Biassoni Roberto, Bandettini Roberto Epidemiology of carbapenemase-producing Enterobacteriaceae in a pediatric hospital in a country with high endemicity Journal of Infection and Public Health 2019;12 (2): 270-274. [IF grezzo: 2.487; IF Minist: 4].
6) Chen L., Pastorino Fabio, Berry P., Bonner J., Kirk C., Wood K.M., Thomas H.D., Zhao Y., Daga A., Veal G.J., Lunec J., Newell D.R., Ponzoni Mirco, Tweddle D.A. Preclinical evaluation of the first intravenous small molecule MDM2 antagonist alone and in combination with temozolomide in neuroblastoma INTERNATIONAL JOURNAL OF CANCER 2019;144 (12): 3146-3159. [IF grezzo: 4.982; IF Minist: 4.8].
7) Cimmino Flora, Avitabile Marianna, Lasorsa Vito Alessandro, Montella Annalaura, Pezone Lucia, Cantalupo Sueva, Visconte Feliciano, Corrias Maria Valeria, Iolascon Achille, Capasso Mario HIF-1 transcription activity: HIF1A driven response in normoxia and in hypoxia BMC Medical Genetics 2019;20 (1): 37. [IF grezzo: 1.74; IF Minist: 1.2].
8) Clinical Care Consortium for Telomere-associated Ailments (CCCTAA) Gruppo, Higgs Cecilia, Crow Yanick J, Adams Denise M, Chang Emmanuel, Hayes Don, Herbig Utz, Huang James N, Himes Ryan, Jajoo Kunal, Johnson F Brad, Reynolds Susan D, Yonekawa Yoshihiro, Armanios Mary, Boulad Farid, DiNardo Courtney D, Dufour Carlo, Goldman Frederick D, Khan Shakila, Kratz Christian, Myers Kasiani C, Raghu Ganesh, Alter Blanche P, Aubert Geraldine, Bhala Sonia, Cowen Edward W, Dror Yigal, El-Youssef Mounif, Friedman Bruce, Giri Neelam, Helms Guba Lisa, Khincha Payal P, Lin Tiffany F, Longhurst Hilary, McReynolds Lisa J, Nelson Adam, Olson Tim, Pariser Anne, Perona Rosario, Sasa Ghadir, Schratz Kristen, Simonetto Douglas A, Townsley Danielle, Walsh Michael, Stevens Katherine, Agarwal Suneet, Bertuch Alison A, Savage Sharon A Understanding the evolving phenotype of vascular complications in telomere biology disorders ANGIOGENESIS 2019;22 (1): 95-102. [IF grezzo: 5.894; IF Minist: 3].
9) Compostella A., Affinita M.C., Casanova M., Milano G.M., Scagnellato A., Dall'Igna P., Chiaravalli S., Pierobon M., Manzitti Carla, Zanetti I., Schiavetti A., Sorbara S., Mura R.M., Ruggiero A., Ferrari A., Bisogno G. Topotecan/carboplatin regimen for refractory/recurrent

rhabdomyosarcoma in children: Report from the AIEOP Soft Tissue Sarcoma Committee TUMORI 2019;105 (2): 138-143. [IF grezzo: 1.234; IF Minist: 0.5].

10) Dallatomasina Alice, Gasparri Anna Maria, Colombo Barbara, Sacchi Angelina, Bianco Mimma, Daniele Tiziana, Esposito Antonio, Pastorino Fabio, Ponzoni Mirco, Marcucci Fabrizio, Curnis Flavio, Corti Angelo Spatiotemporal Regulation of Tumor Angiogenesis by Circulating Chromogranin A Cleavage and Neuropilin-1 Engagement CANCER RESEARCH 2019;79 (8): 1925-1937. [IF grezzo: 8.378; IF Minist: 4.8].
11) Degan P., Cappelli Enrico, Longobardi M., Pulliero A., Cuccarolo P., Dufour Carlo, Ravera S., Calzia D., Izzotti A. A Global MicroRNA Profile in Fanconi Anemia: A Pilot Study Metabolic Syndrome and Related Disorders 2019;17 (1): 53-59. [IF grezzo: 1.597; IF Minist: 1.6].
12) Degan P., Cappelli Enrico, Regis Stefano, Ravera S. New Insights and Perspectives in Fanconi Anemia Research TRENDS IN MOLECULAR MEDICINE 2019;25 (3): 167-170. [IF grezzo: 11.028; IF Minist: 11.028].
13) Di Carlo D., Ferrari A., Toffolutti T., Milano G.M., Manzitti Carla, Ruggiero A., Dall'Igna P., Melchionda F., Zanetti I., Scarzello G., Bisogno G. Prognostic role of pleural effusion or ascites in localized rhabdomyosarcoma PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (11): e27932. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3.6].
14) Diorio C., Robinson P.D., Ammann R.A., Castagnola Elio, Erickson K., Esbenshade A., Fisher B.T., Haeusler G.M., Kuczynski S., Lehrnbecher T., Phillips R., Cabral S., Lee Dupuis L., Lillian L. Guideline for the management of Clostridium Difficile infection in children and adolescents with cancer and pediatric hematopoietic stem-cell transplantation recipients JOURNAL OF CLINICAL ONCOLOGY 2018;36 (31): 3162-3171. [IF grezzo: 28.349; IF Minist: 14.175].
15) Ecsedi M., Lengline É., Knol-Bout C., Bosman P., Eikema D.-J., Afanasyev B., Maschan A., Dreger P., Halkes C.J.M., Drexler B., Cortelezzi A., Drénou B., Patriarca A., Bruno B., Onofrillo D., Lanino Edoardo, Pulanic D., Serventi-Seiwerth R., Garnier A., Ljungman P., Bonifazi F., Giammarco S., Tournilhac O., Pioltelli P., Rovó A., Risitano A.M., de Latour R.P., Dufour Carlo, Passweg J., Party for the EBMT SAA Working Use of eltrombopag in aplastic anemia in Europe ANNALS OF HEMATOLOGY 2019;98: 1341-1350. [IF grezzo: 2.85; IF Minist: 2.4].
16) Ehlert Karoline, Levade Thierry, Di Rocco Maja, Lanino Edoardo, Albert Michael H, Führer Monika, Jarisch Andrea, Güngör Tayfun, Ayuk Francis, Vormoor Josef Allogeneic hematopoietic cell transplantation in Farber disease JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE 2019;42 (2): 286-294. [IF grezzo: 4.287; IF Minist: 4.8].
17) European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) Gruppo, Duarte Rafael F, Labopin Myriam, Bader Peter, Basak Grzegorz W, Bonini Chiara, Chabannon Christian, Corbacioglu Selim, Dreger Peter, Dufour Carlo, Gennery Andrew R, Kuball Jürgen, Lankester Arjan C, Lanza Francesco, Montoto Silvia, Nagler Arnon, Peffault de Latour Régis, Snowden John A, Styczynski Jan, Yakoub-Agha Ibrahim, Kröger Nicolaus, Mohty Mohamad Indications for haematopoietic stem cell transplantation for haematological diseases, solid tumours and immune disorders BONE MARROW TRANSPLANTATION 2019;54 (10): 1525-1552. [IF grezzo: 4.674; IF Minist: 3].
18) European Society for Blood and Marrow Transplantation Severe Aplastic Anemia Working Party Gruppo, Halkes Constantijn, de Wreede Liesbeth C, Knol Cora, Simand Célestine, Aljurf Mahmoud, Tbakhi Abdelghani, Vazquez Lourdes, Bloor Adrian, Wagner-Drouet Eva, Vural Filiz, Bodova Ivana, Isaksson Cecilia, Diaz Miguel Ángel, Gruhn Bernd, Snowden John, Arat Mutlu, Bazarbachi Ali, Spilleboudt Chloé, Kulagin Alexander, Marsh Judith Cw, Passweg Jakob, Risitano Antonio M, Peffault de Latour Regis, Dufour Carlo Allogeneic stem cell transplantation for acquired pure red cell aplasia AMERICAN JOURNAL OF HEMATOLOGY 2019;94 (11): E294-E296. [IF grezzo: 6.137; IF Minist: 3].

19) Faraci Maura, Bertaina A., Dalissier A., Ifversen M., Schulz A., Gennery A., Burkhardt B., Badell Serra I., Diaz-de-Heredia C., Lanino Edoardo, Lankester A.C., Gruhn B., Matthes-Martin S., Kühl J.S., Varotto S., Paillard C., Guilmatre A., Sastre A., Abecasis M., Garwer B., Sedlacek P., Boelens J.J., Beohou E., Bader P., Party the EBMT Pediatric Disease Working Solid organ transplantation after hematopoietic stem cell transplantation in childhood: A multicentric retrospective survey AMERICAN JOURNAL OF TRANSPLANTATION 2019;19 (6): 1798-1805. [IF grezzo: 7.163; IF Minist: 4.8].
20) Faraci Maura, Bertaina A., Luksch R., Calore E., Lanino Edoardo, Saglio F., Prete A., Menconi M., De Simone G., Tintori V., Cesaro S., Santarone S., Orofino M.G., Locatelli F., Zecca M. Sinusoidal Obstruction Syndrome/Veno-Occlusive Disease after Autologous or Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Children: a retrospective study of the Italian Hematology-Oncology Association¿Hematopoietic Stem Cell Transplantation Group BIOLOGY OF BLOOD AND MARROW TRANSPLANTATION 2019;25 (2): 313-320. [IF grezzo: 3.599; IF Minist: 3.2].
21) Faraci Maura, Calevo Maria Grazia, Giardino Stefano, Leoni Massimiliano, Ricci Erica, Castagnola Elio, Lanino Edoardo Etanercept as Treatment of Steroid-Refractory Acute Graft-versus-Host Disease in Pediatric Patients BIOLOGY OF BLOOD AND MARROW TRANSPLANTATION 2019;25 (4): 743-748. [IF grezzo: 3.599; IF Minist: 4].
22) Faraci Maura, Diesch T., Labopin M., Dalissier A., Lankester A., Gennery A., Sundin M., Uckan-Cetinkaya D., Bierings M., Peters A.M.J., Garwer M., Schulz A., Michel G., Giorgiani G., Gruhn B., Locatelli F., Giardino Stefano, Uyttebroeck A., Rialland F., Itäla-Remes M., Dreger P., Shaw P.J., Bordon V., Schlegel P.G., Mellgren K., Moraleda J.M., Patrick K., Schneider P., Jubert C., Lawitschka A., Salooja N., Basak G.W., Corbacioglu S., Duarte R., Bader P., Transplantation Pediatric and Transplant Complications Working Parties of the European Society for Blood and Marrow Gonadal Function after Busulfan Compared with Treosulfan in Children and Adolescents Undergoing Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplant BIOLOGY OF BLOOD AND MARROW TRANSPLANTATION 2019;25 (9): 1786-1791. [IF grezzo: 3.599; IF Minist: 2.4].
23) Farmer J.R., Foldvari Z., Ujhazi B., De Ravin S.S., Chen K., Bleesing J.J.H., Schuetz C., Al-Herz W., Abraham R.S., Joshi A.Y., Costa-Carvalho B.T., Buchbinder D., Booth C., Reiff A., Ferguson P.J., Aghamohammadi A., Abolhassani H., Puck J.M., Adeli M., Cancrini C., Palma P., Bertaina A., Locatelli F., Di Matteo G., Geha R.S., Kanariou M.G., Lycopoulou L., Tzanoudaki M., Sleasman J.W., Parikh S., Pinero G., Fischer B.M., Dbaibo G., Unal E., Patiroglu T., Karakukcu M., Al-Saad K.K., Dilley M.A., Pai S.-Y., Dutmer C.M., Gelfand E.W., Geier C.B., Eibl M.M., Wolf H.M., Henderson L.A., Hazen M.M., Bonfim C., Wolska-Ku¿nierz B., Butte M.J., Hernandez J.D., Nicholas S.K., Stepensky P., Chandrakasan S., Miano Maurizio, Westermann-Clark E., Goda V., Kriván G., Holland S.M., Fadugba O., Henrickson S.E., Ozen A., Karakoc-Aydiner E., Baris S., Kiykim A., Bredius R., Hoeger B., Boztug K., Pashchenko O., Neven B., Moshous D., de Villartay J.-P., Bousfiha A.A., Hill H.R., Notarangelo L.D., Walter J.E. Outcomes and Treatment Strategies for Autoimmunity and Hyperinflammation in Patients with RAG Deficiency Journal of Allergy and Clinical Immunology-In Practice 2019;7 (6): 1970. [IF grezzo: 7.55; IF Minist: 3.6].
24) Farruggia P., Puccio G., Locatelli F., Vetro M., Pillon M., Trizzino A., Sala A., Buffardi S., Garaventa Alberto, Rossi F., Bianchi M., Zecca M., Pession A., Favre C., D¿Amico S., Provenzi M., Zanazzo G.A., Sau A., Santoro N., Mura R., Elia C., Casini T., Mascarin M., Burnelli R. Classical pediatric Hodgkin lymphoma in very young patients: the Italian experience LEUKEMIA & LYMPHOMA 2019;60 (3): 696-702. [IF grezzo: 2.674; IF Minist: 1].
25) Farruggia Piero, Fioredda Francesca, Puccio Giuseppe, Onofrillo Daniela, Russo Giovanna, Barone Angelica, Bonanomi Sonia, Boscarol Gianluca, Finocchi Andrea, Ghilardi Roberta, Giordano Paola, Ladogana Saverio, Lassandro Giuseppe, Luti Laura, Lanza Tiziana, Mandaglio Rosalba, Marra

Nicoletta, Martire Baldassare, Mastrodicasa Elena, Motta Milena, Notarangelo Lucia Dora, Pillon Marta, Porretti Laura, Serafinelli Jessica, Trizzino Angela, Tucci Fabio, Veltroni Marinella, Verzegnassi Federico, Ramenghi Ugo, Dufour Carlo Idiopathic neutropenia of infancy: Data from the Italian Neutropenia Registry AMERICAN JOURNAL OF HEMATOLOGY 2019;94 (2): 216-222. [IF grezzo: 6.137; IF Minist: 4.8].

26) Ferretti Elisa, Horenstein A.L., Canzonetta C., Costa F., Morandi Fabio Canonical and non-canonical adenosinergic pathways IMMUNOLOGY LETTERS 2019;205: 25-30. [IF grezzo: 2.552; IF Minist: 2].
27) Gabelli M., Zecca M., Messina C., Carraro E., Buldini B., Rovelli A.M., Fagioli F., Bertaina A., Lanino Edoardo, Favre C., Rabusin M., Prete A., Ripaldi M., Barberi W., Porta F., Caniglia M., Santarone S., D¿Angelo P., Basso G., Locatelli F. Hematopoietic stem cell transplantation for isolated extramedullary relapse of acute lymphoblastic leukemia in children BONE MARROW TRANSPLANTATION 2019;54 (2): 275-283. [IF grezzo: 4.674; IF Minist: 3.6].
28) Gessi M., Giagnacovo M., Modena P., Elefante G., Gianno F., Buttarelli F.R., Arcella A., Donofrio V., Diomedi Camassei F., Nozza Paolo, Morra I., Massimino M., Pollo B., Giangaspero F., Antonelli M. Role of immunohistochemistry in the identification of supratentorial C11ORF95-RELA fused ependymoma in routine neuropathology AMERICAN JOURNAL OF SURGICAL PATHOLOGY 2019;43 (1): 56-63. [IF grezzo: 6.155; IF Minist: 3.6].
29) Giordano P., Grassi M., Saracco P., Luciani M., Colombini A., Testi A.M., Micalizzi Concetta, Petruzziello F., Putti M.C., Casale F., Consarino C., Mura R.M., Mastrodicasa E., Notarangelo L.D., Onofrillo D., Pollio B., Rizzari C., Tafuri S., De Leonardis F., Corallo P.C., Santoro N. Human Fibrinogen Concentrate and Fresh Frozen Plasma in the Management of Severe Acquired Hypofibrinogenemia in Children with Acute Lymphoblastic Leukemia: Results of a Retrospective Survey JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY 2019;41 (4): 275-279. [IF grezzo: 0.947; IF Minist: 0.5].
30) Hijiya Nobuko, Maschan Alexey, Rizzari Carmelo, Shimada Hiroyuki, Dufour Carlo, Goto Hiroaki, Kang Hyoung Jin, Guinipero Terri, Karakas Zeynep, Bautista Francisco, Ducassou Stéphane, Yoo Keon Hee, Zwaan Christian Michel, Millot Frédéric, Aimone Paola, Allepuz Alex, Quenet Sara, Hourcade-Potelleret Florence, Hertle Sabine, Sosothikul Darintr Phase 2 study of nilotinib in pediatric patients with Philadelphia chromosome-positive chronic myeloid leukemia BLOOD 2019;134 (23): 2036-2045. [IF grezzo: 16.601; IF Minist: 9.961].
31) Horenstein A.L., Morandi Fabio, Bracci C., Pistoia V., Malavasi F. Functional insights into nucleotide-metabolizing ectoenzymes expressed by bone marrow-resident cells in patients with multiple myeloma IMMUNOLOGY LETTERS 2019;205: 40-50. [IF grezzo: 2.552; IF Minist: 1.2].
32) Horenstein Alberto L, Bracci Cristiano, Morandi Fabio, Malavasi Fabio CD38 in Adenosinergic Pathways and Metabolic Re-programming in Human Multiple Myeloma Cells Frontiers in Immunology 2019;10: 760. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
33) Horwitz Mitchell E, Wease Stephen, Blackwell Beth, Valcarcel David, Frassoni Francesco, Boelens Jaap Jan, Nierkens Stefan, Jagasia Madan, Wagner John E, Kuball Jurgen, Koh Liang Piu, Majhail Navneet S, Stiff Patrick J, Hanna Rabi, Hwang William Y K, Kurtzberg Joanne, Cilloni Daniela, Freedman Laurence S, Montesinos Pau, Sanz Guillermo Phase I/II Study of Stem-Cell Transplantation Using a Single Cord Blood Unit Expanded Ex Vivo With Nicotinamide JOURNAL OF CLINICAL ONCOLOGY 2019;37 (5): 367-374. [IF grezzo: 28.349; IF Minist: 17.009].
34) Jankovic Momcilo, De Zen Lucia, Pellegatta Federico, Lazzarin Pierina, Bertolotti Marina, Manfredini Luca, Aprea Antonino, Memo Luigi, Del Vecchio Antonio, Agostiniani Rino, Benini Franca A consensus conference report on defining the eligibility criteria for pediatric palliative care in Italy Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 89. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].

35) Lopci E., Mascarin M., Piccardo A., Castello A., Elia C., Guerra L., Borsatti E., Sala A., Todesco A., Zucchetta P., Farruggia P., Cistaro A., Buffardi S., Bertolini P., Bianchi M., Moleti M.L., Bunkheila F., Indolfi P., Fagioli F., Garaventa Alberto, Burnelli R., AIEOP Hodgkin Lymphoma Study Group Italy FDG PET in response evaluation of bulky masses in paediatric Hodgkin's lymphoma (HL) patients enrolled in the Italian AIEOP-LH2004 trial EUROPEAN JOURNAL OF NUCLEAR MEDICINE AND MOLECULAR IMAGING 2019;46 (1): 97-106. [IF grezzo: 7.182; IF Minist: 3].
36) Lucioli Simona, Pastorino Fabio, Nota Paolo, Ballan Giulia, Frattarelli Andrea, Fabbri Alessia, Forni Cinzia, Caboni Emilia Extracts from Cell Suspension Cultures of Strawberry (Fragaria x ananassa Duch: Cytotoxic Effects on Human Cancer Cells MOLECULES 2019;24 (9): 1738. [IF grezzo: 3.06; IF Minist: 2.4].
37) Luparia Martina, Landi Francesca, Mesini Alessio, Militello Maria Angela, Galletto Paolo, Farina Daniele, Castagnola Elio, Manzoni Paolo Fungal Ecology in a Tertiary Neonatal Intensive Care Unit after 16 Years of Routine Fluconazole Prophylaxis AMERICAN JOURNAL OF PERINATOLOGY 2019;36 (S 02): S126-S133. [IF grezzo: 1.581; IF Minist: 1.2].
38) Mesini Alessio, Ricci Erica, Faraci Maura, Loy Anna, Moscatelli Andrea, Castagnola Elio Pneumocystis jirovecii pneumonia prophylaxis in hematopoietic stem cell transplantation, is it acceptable to wait for the engraftment for restarting it? Transplant Infectious Disease 2019;21 (5): e13155. [IF grezzo: 2.112; IF Minist: 1].
39) Miano Maurizio, Cappelli Enrico, Pezzulla A., Venè R., Grossi Alice, Terranova Maria Paola, Palmisani Elena, Maggiore R., Guardo D., Lanza Tiziana, Calvillo Michaela, Micalizzi Concetta, Pierri Filomena, Vernarecci C., Beccaria A., Corsolini Fabio, Lanciotti Marina, Russo G., Ceccherini Isabella, Dufour Carlo, Fioredda Francesca FAS-mediated apoptosis impairment in patients with ALPS/ALPS-like phenotype carrying variants on CASP10 gene BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;187 (4): 502-508. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 6].
40) Miano Maurizio, Eikema Dirk-Jan, Aljurf Mahmoud, Van't Veer Pieter J, Öztürk Gülyüz, Wölfl Matthias, Smiers Frans, Schulz Angsar, Socié Gerard, Vettenranta Kim, de Heredia Cristina Diaz, Zecca Marco, Maertens Johan, Rovira Montserrat, Sierra Jorge, Uckan-Cetinkaya Duygu, Skorobogatova Elena, Antmen Ali Bülent, Dalle Jean-Hugues, Markiewicz Miroslaw, Hamladji Rose Marie, Kitra-Roussou Vassiliki, La Nasa Giorgio, Kriván Gergely, Al-Seiraihy Amal, Giardino Stefano, Risitano Antonio Maria, de Latour Regis Peffault, Dufour Carlo Stem cell transplantation for congenital dyserythropoietic anemia: an analysis from the European Society for Blood and Marrow Transplantation Haematologica-The Hematology Journal 2019;104 (8): e335-e339. [IF grezzo: 7.57; IF Minist: 3].
41) Moiseev Ivan S, Tsvetkova Tatyana, Aljurf Mahmoud, Alnounou Randa M, Bogardt Janet, Chalandon Yves, Drokov Mikhail Yu, Dvirnyk Valentina, Faraci Maura, Friis Lone Smidstrup, Giglio Fabio, Greinix Hildegard T, Kornblit Brian Thomas, Koelper Christiane, Koenecke Christian, Lewandowski Krzysztof, Niederwieser Dietger, Passweg Jakob R, Peczynski Christophe, Penack Olaf, Peric Zinaida, Piekarska Agnieszka, Ronchi Paola Erminia, Rovo Alicia, Rzepecki Piotr, Scuderi Francesca, Sigrist Daniel, Siitonen Sanna M, Stoelzel Friedrich, Sulek Kazimierz, Tsakiris Dimitrios A, Wilkowojska Urszula, Duarte Rafael F, Ruutu Tapani, Basak Grzegorz W Clinical and morphological practices in the diagnosis of transplant-associated microangiopathy BONE MARROW TRANSPLANTATION 2019;54 (7): 1022-1028. [IF grezzo: 4.674; IF Minist: 3.6].
42) Monagle P., Lensing A.W.A., Thelen K., Martinelli I., Male C., Santamaría A., Samochatova E., Kumar R., Holzhauer S., Saracco P., Simioni P., Robertson J., Grangl G., Halton J., Connor P., Young G., Molinari Angelo C, Nowak-Göttl U., Kenet G., Kapsa S., Willmann S., Pap A.F., Becka M., Twomey T., Beyer-Westendorf J., Prins M.H., Kubitza D., Streif W., Carniero J., Logetto S., Brandao L., Amedro P., Bonnet D., Dietrich S., Kallay K., Revel-Vilk S., Tamary H., Giordano P.,

Abbattista M., Artoni A., Tormene D., Ono H., Te Loo M.W., Van Ommen H., Veening M.A., Suiker M.H., Peters M., Shamardina A., Novgorod N., Zubarovskaya L., Dasi M.A., Elorza M., Santamaria A., Sánchez-Luna M., Albisetti M., Grunt S., Kavakli K., Biss T., Williams M., Acharya S., Bhat R., Kearney S., Patel K., Rajpukar M., Schwartz J.H., Vik T., Wynn T., Yee D.L., Investigators EINSTEIN-Jr Phase 2 Bodyweight-adjusted rivaroxaban for children with venous thromboembolism (EINSTEIN-Jr): results from three multicentre, single-arm, phase 2 studies Lancet Haematology 2019;6 (10): e500-e509. [IF grezzo: 11.99; IF Minist: 3.597].

43) Morandi Fabio, Airoldi Irma, Marimpietri Danilo, Bracci Cristiano, Faini Angelo Corso, Gramignoli Roberto CD38, a Receptor with Multifunctional Activities Cells 2019;8 (12): 1527. [IF grezzo: 5.656; IF Minist: 6].
44) Morandi Fabio, Horenstein Alberto L, Quarona Valeria, Faini Angelo Corso, Castella Barbara, Srinivasan Raghuraman C, Strom Stephen C, Malavasi Fabio, Gramignoli Roberto Ectonucleotidase Expression on Human Amnion Epithelial Cells: Adenosinergic Pathways and Dichotomic Effects on Immune Effector Cell Populations JOURNAL OF IMMUNOLOGY 2019;202 (3): 724-735. [IF grezzo: 4.718; IF Minist: 6].
45) Morandi Fabio, Marimpietri Danilo, Horenstein Alberto L, Corrias Maria Valeria, Malavasi Fabio Microvesicles expressing adenosinergic ectoenzymes and their potential role in modulating bone marrow infiltration by neuroblastoma cells OncoImmunology 2019;8 (5): e1574198. [IF grezzo: 5.333; IF Minist: 6].
46) Moro M., Di Paolo Daniela, Milione M., Centonze G., Bornaghi V., Borzi C., Gandellini P., Perri Patrizia, Pastorino U., Ponzoni Mirco, Sozzi G., Fortunato O. Coated cationic lipid-nanoparticles entrapping miR-660 inhibit tumor growth in patient-derived xenografts lung cancer models JOURNAL OF CONTROLLED RELEASE 2019;308: 44-56. [IF grezzo: 7.901; IF Minist: 6].
47) Mucormycosis ECMM MSG Global Guideline Writing Group Gruppo, Cornely Oliver A, Alastruey-Izquierdo Ana, Arenz Dorothee, Chen Sharon C A, Dannaoui Eric, Hochhegger Bruno, Hoenigl Martin, Jensen Henrik E, Lagrou Katrien, Lewis Russell E, Mellinghoff Sibylle C, Mer Mervyn, Pana Zoi D, Seidel Danila, Sheppard Donald C, Wahba Roger, Akova Murat, Alanio Alexandre, Al-Hatmi Abdullah M S, Arikan-Akdagli Sevtap, Badali Hamid, Ben-Ami Ronen, Bonifaz Alexandro, Bretagne Stéphane, Castagnola Elio, Chayakulkeeree Methee, Colombo Arnaldo L, Corzo-León Dora E, Drgona Lubos, Groll Andreas H, Guinea Jesus, Heussel Claus-Peter, Ibrahim Ashraf S, Kanj Souha S, Klimko Nikolay, Lackner Michaela, Lamoth Frederic, Lanternier Fanny, Lass-Floerl Cornelia, Lee Dong-Gun, Lehrnbecher Thomas, Lmimouni Badre E, Mares Mihai, Maschmeyer Georg, Meis Jacques F, Meletiadis Joseph, Morrissey C Orla, Nucci Marcio, Oladele Rita, Pagano Livio Global guideline for the diagnosis and management of mucormycosis LANCET INFECTIOUS DISEASES 2019;19 (12): e405-e421. [IF grezzo: 27.516; IF Minist: 8.255].
48) Ognibene Marzia, Podestà Marina, Garaventa Alberto, Pezzolo Annalisa Role of GOLPH3 and TPX2 in Neuroblastoma DNA Damage Response and Cell Resistance to Chemotherapy INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (19): 4764. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 6].
49) Palmisani Elena, Miano Maurizio, Micalizzi Concetta, Calvillo Michaela, Pierri Filomena, Terranova Maria Paola, Lanza Tiziana, Lanciotti Marina, Riccardi Francesca, Todiere Andrea, Zanardi Sabrina, Caviglia Ilaria, Dufour Carlo, Fioredda Francesca Clinical features and therapeutic challenges of cytopenias belonging to alps and alps-related (ARS) phenotype BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;184 (5): 861-864. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].
50) Pastorino Fabio, Brignole Chiara, Di Paolo Daniela, Perri Patrizia, Curnis Flavio, Corti Angelo, Ponzoni Mirco Overcoming Biological Barriers in Neuroblastoma Therapy: The Vascular Targeting

Approach with Liposomal Drug Nanocarriers Small 2019;15 (10): e1804591. [IF grezzo: 10.856; IF Minist: 10.856].
51) Pierri Filomena, Dufour Carlo Management of aplastic anemia after failure of frontline immunosuppression Expert Review of Hematology 2019;12 (10): 809-819. [IF grezzo: 2.505; IF Minist: 2].
52) Ravera S., Degan P., Sabatini Federica, Columbaro M., Dufour Carlo, Cappelli Enrico Altered lipid metabolism could drive the bone marrow failure in fanconi anaemia BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;184 (4): 693-696. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].
53) Ravera Silvia, Podestà Marina, Sabatini Federica, Dagnino Monica, Cilloni Daniela, Fiorini Samuele, Barla Annalisa, Frassoni Francesco Discrete Changes in Glucose Metabolism Define Aging Scientific Reports 2019;9 (1): 10347. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
54) Rizzari C., Lanvers-Kaminsky C., Valsecchi M.G., Ballerini A., Matteo C., Gerss J., Wuerthwein G., Silvestri D., Colombini A., Conter V., Biondi A., Schrappe M., Moericke A., Zimmermann M., Von Stackelberg A., Linderkamp C., Frühwald M.C., Legien S., Attarbaschi A., Reismüller B., Kasper D., Smisek P., Stary J., Vinti L., Barisone E., Parasole R., Micalizzi Concetta, Zucchetti M., Boos J. Asparagine levels in the cerebrospinal fluid of children with acute lymphoblastic leukemia treated with pegylated-asparaginase in the induction phase of the AIEOP-BFM ALL 2009 study Haematologica-The Hematology Journal 2019;104 (9): 1812-1821. [IF grezzo: 7.57; IF Minist: 1.8].
55) saffioti carolina, Barco Sebastiano, Cangemi Giuliana, Mesini Alessio, Casciaro Rosaria, Cresta Federico, Castellani Carlo, Bandettini Roberto, Morelli Patrizia, Castagnola Elio Ceftazidime plasma concentration in a patient with cystic fibrosis treated with ceftazidime/avibactam plus trimethoprim/sulfametoxazole for Bulkholderia cepacia reacutization JOURNAL OF CHEMOTHERAPY 2019;31 (7-8): 436-438. [IF grezzo: 1.599; IF Minist: 0.5].
56) saffioti carolina, Mesini Alessio, Bandettini Roberto, Castagnola Elio Diagnosis of invasive fungal disease in children: a narrative review Expert Review of Anti-Infective Therapy 2019;17 (11): 895-909. [IF grezzo: 3.09; IF Minist: 4].
57) saffioti carolina, Mesini Alessio, Barco Sebastiano, Cangemi Giuliana, Bandettini Roberto, Castagnola Elio Piperacillin-tazobactam concentration target attainment in children with cancer PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (10): e27882. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3].
58) Santagostino E., Riva A., Cesaro S., Esposito S., Matino D., Mazzucchelli R.I., Molinari Angelo C, Mura R., Notarangelo L.D., Tagliaferri A., Di Minno G., Clerici M., The HEVA study group Consensus statements on vaccination in patients with haemophilia¿Results from the Italian haemophilia and vaccinations (HEVA) project HAEMOPHILIA 2019;25 (4): 656-667. [IF grezzo: 3.59; IF Minist: 1.2].
59) Santopietro Michelina, Miano Maurizio, Palumbo Giovanna, Zhang Kejian, Cardarelli Luisa, Chiaretti Sabina, Peragine Nadia, Nanni Mauro, Diverio Daniela, Mancini Francesca, Testi Anna Maria, Moleti Maria Luisa, Foà Robin, Giona Fiorina Atypical Chronic Myeloid Leukemia in a Patient with Aplastic Anemia ACTA HAEMATOLOGICA 2019;142 (3): 185-186. [IF grezzo: 1.313; IF Minist: 0.5].
60) Severe Aplastic Anaemia Working Party of the EBMT Gruppo, Rovó Alicia, Kulasekararaj Austin, Medinger Michael, Chevallier Patrice, Ribera Jose M, Peffault de Latour Regis, Knol Cora, Iacobelli Simona, Kanfer Edward, Bruno Benedetto, Maury Sébastien, Quarello Paola, Koh Mickey B C, Schouten Harry, Blau Igor W, Tichelli André, Hill Anita, Risitano Antonio, Passweg Jakob, Marsh Judith, Dreger Peter, Dufour Carlo Association of aplastic anaemia and lymphoma BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;184 (2): 294-298. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].

61) Severe Aplastic Anaemia Working Party of the EBMT Gruppo, Samarasinghe Sujith, Clesham Katherine, Iacobelli Simona, Sbianchi Giulia, Knol Cora, Hamladji Rose-Marie, Socié Gerard, Aljurf Mahmoud, Koh Mickey, Sengeloev Henrik, Dalle Jean-Hugues, Robinson Stephen, Van Lint Maria Teresa, Halkes Constantijn J M, Beelen Dietrich, Mufti Ghulam J, Snowden John, Blaise Didier, de Latour Regis Peffault, Marsh Judith, Dufour Carlo, Risitano Antonio M Impact of T-cell depletion strategies on outcomes following hematopoietic stem cell transplantation for idiopathic aplastic anemia AMERICAN JOURNAL OF HEMATOLOGY 2019;94 (1): 80-86. [IF grezzo: 6.137; IF Minist: 3].
62) Shouval Roni, Fein Joshua A, Labopin Myriam, Kröger Nicolaus, Duarte Rafael F, Bader Peter, Chabannon Christian, Kuball Jurgen, Basak Grzegorz Wladyslaw, Dufour Carlo, Galimard Jacques-Emmanuel, Polge Emmanuelle, Lankester Arjan, Montoto Silvia, Snowden John A, Styczynski Jan, Yakoub-Agha Ibrahim, Mohty Mohamad, Nagler Arnon Outcomes of allogeneic haematopoietic stem cell transplantation from HLA-matched and alternative donors: a European Society for Blood and Marrow Transplantation registry retrospective analysis Lancet Haematology 2019;6 (11): e573-e584. [IF grezzo: 11.99; IF Minist: 5.995].
63) Sticchi Laura, Gabutti Giovanni, Castagnola Elio Possible pitfalls of the 2017 ECIL guidelines LANCET INFECTIOUS DISEASES 2019;19 (6): 575. [IF grezzo: 27.516; IF Minist: 13.758].
64) Strocchio L., Gurnari C., Santoro N., Putti M.C., Micalizzi Concetta, Zecca M., Cuccurullo R., Girardi K., Diverio D., Testi A.M., Lo-Coco F., Locatelli F. Arsenic trioxide and all-trans retinoic acid treatment for childhood acute promyelocytic leukaemia BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;185 (2): 360-363. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].
65) Suzuki Hiromichi, Kumar Sachin A, Shuai Shimin, Diaz-Navarro Ander, Gutierrez-Fernandez Ana, De Antonellis Pasqualino, Cavalli Florence M G, Juraschka Kyle, Farooq Hamza, Shibahara Ichiyo, Vladoiu Maria C, Zhang Jiao, Abeysundara Namal, Przelicki David, Skowron Patryk, Gauer Nicole, Luu Betty, Daniels Craig, Wu Xiaochong, Forget Antoine, Momin Ali, Wang Jun, Dong Weifan, Kim Seung-Ki, Grajkowska Wieslawa A, Jouvet Anne, Fèvre-Montange Michelle, Garrè Maria Luisa, Nageswara Rao Amulya A, Giannini Caterina, Kros Johan M, French Pim J, Jabado Nada, Ng Ho-Keung, Poon Wai Sang, Eberhart Charles G, Pollack Ian F, Olson James M, Weiss William A, Kumabe Toshihiro, López-Aguilar Enrique, Lach Boleslaw, Massimino Maura, Van Meir Erwin G, Rubin Joshua B, Vibhakar Rajeev, Chambless Lola B, Kijima Noriyuki, Klekner Almos, Bognár László, Chan Jennifer A, Faria Claudia C, Ragoussis Jiannis, Pfister Stefan M, Goldenberg Anna, Wechsler-Reya Robert J, Bailey Swneke D, Garzia Livia, Morrissy A Sorana, Marra Marco A, Huang Xi, Malkin David, Ayrault Olivier, Ramaswamy Vijay, Puente Xose S, Calarco John A, Stein Lincoln, Taylor Michael D Recurrent noncoding U1 snRNA mutations drive cryptic splicing in SHH medulloblastoma NATURE 2019;574 (7780): 707-711. [IF grezzo: 43.07; IF Minist: 17.5].
66) Tarashi Samira, Siadat Seyed Davar, Ahmadi Badi Sara, Zali Mohammadreza, Biassoni Roberto, Ponzoni Mirco, Moshiri Arfa Gut Bacteria and their Metabolites: Which One Is the Defendant for Colorectal Cancer? Microorganisms 2019;7 (11): 561. [IF grezzo: 4.167; IF Minist: 6].
67) Tripodi Armando, Santoro Rita C, Testa Sophie, Molinari Angelo C, Bernardini Sergio, Golato Maria, Lippi Giuseppe, Ageno Walter, Santagostino Elena Position paper on laboratory testing for patients with haemophilia. A consensus document from SISET, AICE, SIBioC and SIPMeL Blood Transfusion 2019;17 (3): 229-236. [IF grezzo: 3.352; IF Minist: 2.4].
68) Venturini Arianna, Passalacqua Mario, Pelassa Simone, Pastorino Fabio, Tedesco Mariateresa, Cortese Katia, Gagliani Maria Cristina, Leo Giuseppina, Maura Guido, Guidolin Diego, Agnati Luigi F, Marcoli Manuela, Cervetto Chiara Exosomes From Astrocyte Processes: Signaling to Neurons Frontiers in Pharmacology 2019;10: 1452. [IF grezzo: 3.845; IF Minist: 3.6].

69) Viale M., Vecchio G., Maric I., Cilli M., Aprile A., Ponzoni Mirco, Fontana V., Priori E.C., Bertone V., Rocco M. Fibrin gels entrapment of a doxorubicin-containing targeted polycyclodextrin: Evaluation of in vivo antitumor activity in orthotopic models of human neuroblastoma TOXICOLOGY AND APPLIED PHARMACOLOGY 2019;385: 114811. [IF grezzo: 3.585; IF Minist: 3.6].
70) Viale Maurizio, Vecchio Graziella, Monticone Massimiliano, Bertone Vittorio, Giglio Valentina, Maric Irena, Cilli Michele, Bocchini Vittorio, Profumo Aldo, Ponzoni Mirco, Emionite Laura, Rocco Mattia Fibrin Gels Entrapment of a Poly-Cyclodextrin Nanocarrier as a Doxorubicin Delivery System in an Orthotopic Model of Neuroblastoma PHARMACEUTICAL RESEARCH 2019;36 (8): 115. [IF grezzo: 3.896; IF Minist: 3.6].
71) Warris A, Lehrnbecher T, Roilides E, Castagnola Elio, Brüggemann R J M, Groll A H ESCMID-ECMM guideline CLINICAL MICROBIOLOGY AND INFECTION 2019;25 (9): 1096-1113. [IF grezzo: 6.425; IF Minist: 3].
72) Zwaan C.M., Söderhäll S., Brethon B., Luciani M., Rizzari C., Stam R.W., Besse E., Dutreix C., Fagioli F., Ho P.A., Dufour Carlo, Pieters R. A phase 1/2, open-label, dose-escalation study of midostaurin in children with relapsed or refractory acute leukaemia BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;185 (3): 623-627. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].

Linea di ricerca 5

PATOLOGIE MUSCOLARI E NEUROLOGICHE

Responsabili scientifici:

Pasquale Striano, Claudio Bruno, Lino Nobili

Descrizione:

L'obiettivo generale della linea è l'avanzamento delle conoscenze nel settore che riguarda le neuroscienze dell'età evolutiva, con particolare riferimento alle malattie neuromuscolari e neurodegenerative di origine genetica, attraverso un approccio multisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirugici e riabilitativi. Lo scopo finale è di migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie mediante un' efficace assistenza socio-sanitaria e la razionalizzazione dei costi socio-sanitari diretti e indiretti, nonché di quelli connessi con i problemi culturali, sociali, scolastici e lavorativi dei piccoli pazienti. Le U.O. afferenti a questa linea si dedicano alla diagnosi e all'assistenza clinica ed al trattamento delle seguenti patologie pediatriche: epilessie, malattie neurodegenerative, neuromuscolari, disturbi del movimento, malformazioni a carico del sistema nervoso centrale, tumori cerebrali, disturbi dello sviluppo dovuti a danni cerebrali nella prima infanzia, patologie neuropsichiatriche e autismo. Le principali criticità legate a tali patologie: a) mancata identificazione dei geni causativi di malattia per le forme genetiche non ancora ben caratterizzate (epilessie); b) farmaco-resistenza; c) invasività dei metodi di indagine e di trattamento (tumori cerebrali, idrocefalo), d) compromessa qualità della vita di pazienti affetti da queste patologie. La linea di ricerca è volta all'implementazione dell'indagine genetica, allo sviluppo di modelli di malattia in vitro (iPS), di approcci diagnostici integrati ed innovativi, di nuovi protocolli di trattamento e di tecniche riabilitative avanzate. Per i tumori cerebrali viene proposto un modello diagnostico integrato PET/RM nella valutazione strutturale, metabolica, e pre-chirurgica. Nel campo delle epilessie e delle malformazioni SNC, si punta ad identificare geni causativi di malattia tramite sequenziamento di geni candidati e a sperimentare nuovi farmaci nelle forme epilettiche farmaco-resistenti. Vengono approfonditi gli aspetti clinici, neurofisiologici, neuropsicologici e neuroradiologici nelle patologie neuropsichiatriche, per migliorare la diagnosi e il trattamento dei pazienti. Ci si propone di implementare strategie assistenziali e diagnostico-terapeutiche nel bambino con patologia neuromuscolare (distrofie muscolari e all'atrofia muscolare spinale).

Obiettivi:

1) Identificazione di nuovi geni malattia e di nuovi meccanismi patogenetici. 2) Sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici. 3) Implementazione dei metodi di indagine e di monitoraggio. 4) Implementazione di tecniche riabilitative.

U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Direttore: Carlo Minetti

"Studio dei meccanismi molecolari funzionali nella patogenesi delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative: prospettive di nuovi indirizzi terapeutici - Next-generation sequencing for genetic diagnosis of epileptic encephalopathies in infancy"

U.O.C. Neurochirurgia

Direttore: Armando Cama

"Identificazione di geni associati ai Difetti dei Tubo Neurale e alla malformazione di Chiari I. Identificazione di nuovi geni malattia in pazienti con sindromi Rare - Identification of genes associated with Neural Tube Defects and Chiari I malformation. Identification of new disease genes in patients with rare syndromes"
"Nuovi approcci diagnostici e interventistici in neurochirurgia pediatrica - New diagnostic and interventional approaches in pediatric neurosurgery"

U.O.C. Neuropsichiatria infantile

Direttore: Armando Cama

"Nuove acquisizioni nelle affezioni neuropsichiatriche infantili - New acquisitions in infantile neuropsychiatric disorders"

U.O.C. Neuroradiologia

Direttore: Andrea Rossi

"Applicazione di tecniche di imaging RM 7 tesla nei disordini del sistema nervoso centrale pediatrici - Application of MR 7 tesla imaging techniques in CNS disorders in children"
"Radiogenomica dei tumori cerebrali pediatrici mediante NGS e imaging molecolare per una terapia personalizzata - Radiogenomics of pediatric brain tumors by NGS and molecular imaging for a personalized therapy"
"Caratterizzazione clinica e neuroradiologica dei disturbi malformativi, metabolici e neurodegenerativi del sistema nervoso centrale in età pediatrica - Clinical and neuroradiological characterization of malformative, metabolic, and neurodegenerative disorders of CNS in pediatric age"
"A multidisciplinary network model combining IMaging and GENetic Innovation to Understand Stroke: gathering new evidences from multi-omic data for personalized management (IM-GENIUS)"
"3D Pseudocontinuous arterial spin labelling (3D pCASL) in the diagnosis and follow-up of pediatric patients with Moyamoya and other CNS vasculopathies"
"Role Of Advanced MRI Sequences In Predicting The Outcome Of Preterm Neonates"

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione

Direttore: Paolo Moretti

"Analisi di movimento e azione nel recupero della disabilità senso-motoria - Movement and action analysis in the recovery sensorimotor disability"

U.O.S.D. Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale

Direttore: Claudio Bruno

"Sviluppo di percorsi diagnostici etiopatogenetici ed assistenziali e di nuove strategie terapeutiche traslazionali nelle patologie muscolari del bambino - Development of etiopathogenetic and clinical diagnostic pathways and of new translational therapeutic strategies in pediatric muscular diseases"

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

Direttore: Federico Zara

“Caratterizzazione funzionale di mutazioni geniche attraverso lo sviluppo di cellule umane neuronali indotte - Functional characterization of gene mutations through the development of induced neuronal human cells”

“Caratterizzazione fenotipica e genetica e fisiopatologica delle patologie neurogenetiche dell'età pediatrica - Phenotype, genetic, and physiopathological characterization of neurogenetic diseases of pediatric age”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Accogli Andrea, Scala Marcello, CALCAGNO ANNALISA, NAPOLI FLAVIA, Di Iorgi Natascia, arrigo serena, Mancardi Maria Margherita, Prato Giulia, Pisciotta Livia, Nagel Mato, Severino Mariasavina, Capra Valeria CNNM2 homozygous mutations cause severe refractory hypomagnesemia, epileptic encephalopathy and brain malformations European Journal of Medical Genetics 2019;62 (3): 198-203. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
2) Anania Pasquale, Pavone Piero, Pacetti Mattia, Truffelli Monica, Pavanello Marco, Ravegnani Marcello, Consales Alessandro, Cama Armando, Piatelli Gianluca Grisel Syndrome in Pediatric Age: A Single-Center Italian Experience and Review of the Literature World Neurosurgery 2019;125: 374-382. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
3) Aprile Davide, fruscione floriana, Baldassari Simona, Fadda Manuela, Ferrante Daniele, Falace Antonio, Buhler Emmanuelle, Sartorelli Jacopo, Represa Alfonso, Baldelli Pietro, Benfenati Fabio, Zara Federico, Fassio Anna TBC1D24 regulates axonal outgrowth and membrane trafficking at the growth cone in rodent and human neurons CELL DEATH AND DIFFERENTIATION 2019;26 (11): 2464-2478. [IF grezzo: 8.086; IF Minist: 6].
4) Balagura Ganna, Iapadre Giulia, Verrotti Alberto, Striano Pasquale Moving beyond sodium valproate: choosing the right anti-epileptic drug in children EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY 2019;20 (12): 1449-1456. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 4].
5) Baldassari S., Picard F., Verbeek N.E., van Kempen M., Brilstra E.H., Lesca G., Conti V., Guerrini R., Bisulli F., Licchetta L., Pippucci T., Tinuper P., Hirsch E., de Saint Martin A., Chelly J., Rudolf G., Chipaux M., Ferrand-Sorbets S., Dorfmüller G., Sisodiya S., Balestrini S., Schoeler N., Hernandez-Hernandez L., Krithika S., Oegema R., Hagebeuk E., Gunning B., Deckers C., Berghuis B., Wegner I., Niks E., Jansen F.E., Braun K., de Jong D., Rubboli G., Talvik I., Sander V., Uldall P., Jacquemont M.-L., Nava C., Leguern E., Julia S., Gambardella A., d¿Orsi G., Crichiutti G., Faivre L., Darmency V., Benova B., Krsek P., Biraben A., Lebre A.-S., Jennesson M., Sattar S., Marchal C., Nordli D.R. Jr, Lindstrom K., Striano Pasquale, Lomax L.B., Kiss C., Bartolomei F., Lepine A.F., Schoonjans A.-S., Stouffs K., Jansen A., Panagiotakaki E., Ricard-Mousnier B., Thevenon J., de Bellescize J., Catenoix H., Dorn T., Zenker M., Müller-Schlüter K., Brandt C., Krey I., Polster T., Wolff M., Balci M., Rostasy K., Achaz G., Zacher P., Becher T., Cloppenborg T., Yuskaitis C.J., Weckhuysen S., Poduri A., Lemke J.R., Møller R.S., Baulac S. The landscape of epilepsy-related GATOR1 variants GENETICS IN MEDICINE 2019;21 (2): 398-408. [IF grezzo: 8.683; IF Minist: 3].
6) Balestrino Alberto, Consales Alessandro, Pavanello Marco, Rossi Andrea, Lanteri Paola, Cama Armando, Piatelli Gianluca Management: opinions from different centers - the Istituto Giannina Gaslini experience CHILDS NERVOUS SYSTEM 2019;35 (10): 1905-1909. [IF grezzo: 1.327; IF Minist: 2].
7) Balestrino Alberto, Secci Francesca, Piatelli Gianluca, morana giovanni, Pavanello Marco, Pacetti Mattia, Cama Armando, Consales Alessandro Pure Bilateral Lambdoid and Posterior Sagittal Synostosis (Mercedes-Benz Syndrome): Case Report and Literature Review World Neurosurgery 2019;128: 77-82. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
8) Bernardo Pia, Del Gaudio Luigi, Madia Francesca, Marino Maria, Santoro Claudia, Caccavale Carmela, Striano Salvatore, Bravaccio Carmela, Coppola Antonietta High-functioning autism spectrum disorder with fluent speech and late-onset epilepsy NEUROCASE 2019;25 (1-2): 62-65. [IF grezzo: 1.108; IF Minist: 0.5].
9) Bernardo Pia, Ferretti Alessandro, Terrone Gaetano, Santoro Claudia, Bravaccio Carmela, Striano Salvatore, Coppola Antonietta, Striano Pasquale Clinical evolution and epilepsy outcome in three

patients with CDKL5-related developmental encephalopathy EPILEPTIC DISORDERS 2019;21 (3): 271-277. [IF grezzo: 2.052; IF Minist: 2].

10) Brigo Francesco, Striano Pasquale, Belcastro Vicenzo A reappraisal of atypical absence seizures in children and adults EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY 2019;20 (17): 2115-2120. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 2.4].
11) Brogna C., Coratti G., Pane M., Ricotti V., Messina S., D¿Amico A., Bruno Claudio, Vita G., Berardinelli A., Mazzone E., Magri F., Ricci F., Mongini T., Battini R., Bello L., Pegoraro E., Baranello G., Previtali S.C., Politano L., Comi G.P., Sansone V.A., Donati A., Bertini E., Muntoni F., Goemans N., Mercuri E. Long-term natural history data in Duchenne muscular dystrophy ambulant patients with mutations amenable to skip exons 44, 45, 51 and 53 PLoS One 2019;14 (6): e0218683. [IF grezzo: 2.776; IF Minist: 2].
12) Buono Vincenzo, Giussani Giorgia, Bianchi Elisa, D'Ambrosio Vincenzo, Coppola Antonietta, Bilo Leonilda, Zara Federico, Striano Pasquale, Beghi Ettore Epidemiology and familial clustering of pediatric epilepsy in the geographic isolate of Ischia EPILEPSY RESEARCH 2019;154: 86-89. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1.6].
13) Canafoglia L., Barbella G., Ferlazzo E., Striano Pasquale, Magaudda A., d'Orsi G., Martino T., Avolio C., Aguglia U., Sueri C., Giuliano L., Sofia V., Zibordi F., Ragona F., Freri E., Costa C., Nardi Cesarini E., Fanella M., Rossi Sebastiano D., Riguzzi P., Gambardella A., Di Bonaventura C., Michelucci R., Granata T., Bisulli F., Licchetta L., Tinuper P., Beccaria F., Visani E., Franceschetti S. An Italian multicentre study of perampanel in progressive myoclonus epilepsies EPILEPSY RESEARCH 2019;156: 106191. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1].
14) Capra Valeria, Iacomino Michele, Accogli Andrea, Pavanello Marco, Zara Federico, Cama Armando, De Marco Patrizia Chiari malformation type I: what information from the genetics? CHILDS NERVOUS SYSTEM 2019;35 (10): 1665-1671. [IF grezzo: 1.327; IF Minist: 2].
15) Cardinale Francesco, Rizzi Michele, Vignati Elena, Cossu Massimo, Castana Laura, d'Orio Piergiorgio, Revay Martina, Costanza Martina Della, Tassi Laura, Mai Roberto, Sartori Ivana, Nobili Lino, Gozzo Francesca, Pelliccia Veronica, Mariani Valeria, Lo Russo Giorgio, Francione Stefano Stereoelectroencephalography: retrospective analysis of 742 procedures in a single centre BRAIN 2019;142 (9): 2688-2704. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 7.088].
16) Carmassi Claudia, Palagini Laura, Caruso Danila, Masci Isabella, Nobili Lino, Vita Antonio, Dell'Osso Liliana Systematic Review of Sleep Disturbances and Circadian Sleep Desynchronization in Autism Spectrum Disorder Frontiers in Psychiatry 2019;10: 366. [IF grezzo: 3.161; IF Minist: 3.6].
17) Castori M., FIORILLO Chiara, Agolini E., Sacco M., Minetti Carlo, Novelli A., Guglielmi G., Bertini E. Primary muscle involvement in a 15-year-old girl with the recurrent homozygous c.362dupC variant in FKBP14 AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A 2019;179 (2): 317-321. [IF grezzo: 2.197; IF Minist: 1].
18) Cataldi Matteo, Nobili Lino, Zara Federico, Combi Romina, Prato Giulia, Giacomini Thea, Capra Valeria, De Marco Patrizia, Ferini-Strambi Luigi, Mancardi Maria Margherita Migrating focal seizures in Autosomal Dominant Sleep-related Hypermotor Epilepsy with KCNT1 mutation SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;67: 57-60. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].
19) Cogliati F., Giorgini V., Masciadri M., Bonati M.T., Marchi M., Cracco I., Gentilini D., Peron A., Savini M.N., Spaccini L., Scelsa B., Maitz S., Veneselli Edvige, Prato G., Pintaudi M., Moroni I., Vignoli A., Larizza L., Russo S. Pathogenic variants in STXBP1 and in genes for GABAa receptor subunities cause atypical rett/rett-like phenotypes INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (15): 3621. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 3.6].

20) Comolatti Renzo, Pigorini Andrea, Casarotto Silvia, Fecchio Matteo, Faria Guilherme, Sarasso Simone, Rosanova Mario, Gosseries Olivia, Boly Mélanie, Bodart Olivier, Ledoux Didier, Brichant Jean-François, Nobili Lino, Laureys Steven, Tononi Giulio, Massimini Marcello, Casali Adenauer G A fast and general method to empirically estimate the complexity of brain responses to transcranial and intracranial stimulations Brain Stimulation 2019;12 (5): 1280-1289. [IF grezzo: 6.919; IF Minist: 3.6].
21) Corbett M.A., Kroes T., Veneziano L., Bennett M.F., Florian R., Schneider A.L., Coppola A., Licchetta L., Franceschetti S., Suppa A., Wenger A., Mei D., Pendziwiat M., Kaya S., Delledonne M., Straussberg R., Xumerle L., Regan B., Crompton D., van Rootselaar A.F., Correll A., Catford R., Bisulli F., Chakraborty S., Baldassari S., Tinuper P., Barton K., Carswell S., Smith M., Berardelli A., Carroll R., Gardner A., Friend K.L., Blatt I., Iacomino Michele, Di Bonaventura C., Striano S., Buratti J., Keren B., Nava C., Forlani S., Rudolf G., Hirsch E., Leguern E., Labauge P., Balestrini S., Sander J.W., Afawi Z., Helbig I., Ishiura H., Tsuji S., Sisodiya S.M., Casari G., Sadleir L.G., van Coller R., Tijssen M.A.J., Klein K.M., van den Maagdenberg A.M.J.M., Zara Federico, Guerrini R., Berkovic S.F., Pippucci T., Canafoglia L., Bahlo M., Striano Pasquale, Scheffer I.E., Brancati F., Depienne C., Gecz J. Intronic ATTTC repeat expansions in STARD7 in familial adult myoclonic epilepsy linked to chromosome 2 Nature Communications 2019;10 (49): 4920. [IF grezzo: 11.878; IF Minist: 9.502].
22) Cozzi Anna, Orellana Daniel I, Santambrogio Paolo, Rubio Alicia, Cancellieri Cinzia, Giannelli Serena, Ripamonti Maddalena, Taverna Stefano, Di Lullo Giulia, Rovida Ermanna, Ferrari Maurizio, Forni Gian Luca, FIORILLO Chiara, Broccoli Vania, Levi Sonia Stem Cell Modeling of Neuroferritinopathy Reveals Iron as a Determinant of Senescence and Ferroptosis during Neuronal Aging Stem Cell Reports 2019;13 (5): 832-846. [IF grezzo: 5.499; IF Minist: 3.6].
23) D'Ambrosio Sasha, Castelnovo Anna, Guglielmi Ottavia, Nobili Lino, Sarasso Simone, Garbarino Sergio Sleepiness as a Local Phenomenon Frontiers in Neuroscience 2019;13: 1086. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 2.4].
24) D'Amico Adele, Fattori Fabiana, FIORILLO Chiara, Paglietti Maria Giovanna, Testa Maria Beatrice Chiarini, Verardo Margherita, Catteruccia Michela, Bruno Claudio, Bertini Enrico 'Amish Nemaline Myopathy' in 2 Italian siblings harbouring a novel homozygous mutation in Troponin-I gene NEUROMUSCULAR DISORDERS 2019;29 (10): 766-770. [IF grezzo: 2.612; IF Minist: 3.2].
25) De Caro Carmen, Iannone Luigi Francesco, Citraro Rita, Striano Pasquale, De Sarro Giovambattista, Constanti Andrew, Cryan John F, Russo Emilio Can we 'seize' the gut microbiota to treat epilepsy? NEUROSCIENCE AND BIOBEHAVIORAL REVIEWS 2019;107: 750-764. [IF grezzo: 8.002; IF Minist: 3.6].
26) De Caro Carmen, Leo Antonio, Nesci Valentina, Ghelardini Carla, di Cesare Mannelli Lorenzo, Striano Pasquale, Avagliano Carmen, Calignano Antonio, Mainardi Paolo, Constanti Andrew, Citraro Rita, De Sarro Giovambattista, Russo Emilio Intestinal inflammation increases convulsant activity and reduces antiepileptic drug efficacy in a mouse model of epilepsy Scientific Reports 2019;9 (1): 13983. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 3.6].
27) d'Orio Piergiorgio, Rizzi Michele, Mariani Valeria, Pelliccia Veronica, Lo Russo Giorgio, Cardinale Francesco, Nichelatti Michele, Nobili Lino, Cossu Massimo Surgery in patients with childhood-onset epilepsy JOURNAL OF NEUROLOGY NEUROSURGERY AND PSYCHIATRY 2019;90 (1): 84-89. [IF grezzo: 8.327; IF Minist: 3.6].
28) Esposito Alessandro, Falace Antonio, Wagner Matias, Gal Moran, Mei Davide, Conti Valerio, Pisano Tiziana, Aprile Davide, Cerullo Maria Sabina, De Fusco Antonio, Giovedì Silvia, Seibt Annette, Magen Daniella, Polster Tilman, Eran Ayelet, Stenton Sarah L, FIORILLO Chiara, Ravid Sarit, Mayatepek Ertan, Hafner Hava, Wortmann Saskia, Levanon Erez Y, Marini Carla, Mandel

Hanna, Benfenati Fabio, Distelmaier Felix, Fassio Anna, Guerrini Renzo Biallelic DMXL2 mutations impair autophagy and cause Ohtahara syndrome with progressive course BRAIN 2019;142 (12): 3876-3891. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 7.088].

29) EuroEPINOMICS RES Consortium Gruppo, Coppola Antonietta, Cellini Elena, Stamberger Hannah, Saarentaus Elmo, Cetica Valentina, Lal Dennis, Djémié Tania, Bartnik-Glaska Magdalena, Ceulemans Berten, Helen Cross J, Deconinck Tine, Masi Salvatore De, Dorn Thomas, Guerrini Renzo, Hoffman-Zacharska Dorotha, Kooy Frank, Lagae Lieven, Lench Nicholas, Lemke Johannes R, Lucenteforte Ersilia, Madia Francesca, Mefford Heather C, Morrogh Deborah, Nuernberg Peter, Palotie Aarno, Schoonjans An-Sofie, Striano Pasquale, Szczepanik Elzbieta, Tostevin Anna, Vermeesch Joris R, Van Esch Hilde, Van Paesschen Wim, Waters Jonathan J, Weckhuysen Sarah, Zara Federico, De Jonghe Peter, Sisodiya Sanjay M, Marini Carla Diagnostic implications of genetic copy number variation in epilepsy plus EPILEPSIA 2019;60 (4): 689-706. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 4.8].
30) EuroEPINOMICS-RES NLES working group, Sarah Weckhuysen Gruppo, Muir Alison M, Myers Candace T, Nguyen Nancy T, Saykally Julia, Craiu Dana, De Jonghe Peter, Helbig Ingo, Hoffman-Zacharska Dorota, Guerrini Renzo, Lehesjoki Anna-Elina, Marini Carla, Møller Rikke S, Serratosa Jose, Št¿rbová Katalin, Striano Pasquale, von Spiczak Sarah, Weckhuysen Sarah, Mefford Heather C Genetic heterogeneity in infantile spasms EPILEPSY RESEARCH 2019;156: 106181. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1].
31) Fasano A., Di Bonaventura C., Bove F., Espay A.J., Morgante F., Fabbrini G., Munhoz R.P., Andrade D., Borlot F., Bui E., Di Gennaro G., Iorio R., Katzberg H., Luigetti M., Striano Pasquale, Defazio G., Berardelli A. Movement disorders phenomenology in focal motor seizures PARKINSONISM & RELATED DISORDERS 2019;61: 161-165. [IF grezzo: 4.36; IF Minist: 3.6].
32) Fiaschi Pietro, Piatelli Gianluca, Cama Armando, Capra Valeria, Consales Alessandro, Ravegnani Marcello, Pavanello Marco Intraspinal Inclusion Tumor After Myelomeningocele Repair: A Long-Term Single-Center Experience World Neurosurgery 2019;122: e1338-e1344. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
33) Gamucci Alessandra, Uccella Sara, Sciarretta Lucia, D'Apruzzo Maria, Calevo Maria Grazia, Mancardi Maria Margherita, Veneselli Edvige, De Grandis Elisa PANDAS and PANS: Clinical, Neuropsychological, and Biological Characterization of a Monocentric Series of Patients and Proposal for a Diagnostic Protocol JOURNAL OF CHILD AND ADOLESCENT PSYCHOPHARMACOLOGY 2019;29 (4): 305-312. [IF grezzo: 2.16; IF Minist: 4].
34) Gasparini S., Ferlazzo E., Sueri C., Cianci V., Ascoli M., Cavalli S.M., Beghi E., Belcastro V., Bianchi A., Benna P., Cantello R., Consoli D., De Falco F.A., Di Gennaro G., Gambardella A., Gigli G.L., Iudice A., Labate A., Michelucci R., Paciaroni M., Palumbo P., Primavera A., Sartucci F., Striano Pasquale, Villani F., Russo E., De Sarro G., Aguglia U., Society On behalf of the Epilepsy Study Group of the Italian Neurological Hypertension, seizures, and epilepsy: a review on pathophysiology and management NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;40 (9): 1775-1783. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 1.2].
35) Gazzerro Elisabetta, Baratto Serena, Assereto Stefania, Baldassari Simona, Panicucci Chiara, Raffaghello Lizzia, Scudieri Paolo, De Battista Davide, FIORILLO Chiara, volpi stefano, Chaabane Linda, Malnati Mauro, Messina Graziella, Bruzzone Santina, Traggiai Elisabetta, Grassi Fabio, Minetti Carlo, Bruno Claudio The Danger Signal Extracellular ATP Is Involved in the Immunomediated Damage of alpha-Sarcoglycan-Deficient Muscular Dystrophy AMERICAN JOURNAL OF PATHOLOGY 2019;189 (2): 354-369. [IF grezzo: 3.762; IF Minist: 6].
36) Gemelli C., Prada V., FIORILLO Chiara, Fabbri S., Maggi L., Geroldi A., Gibertini S., Mandich P., Trevisan L., Fossa P., Tagliafico A.S., Schenone A., Grandis M. A novel mutation in the N-terminal

acting-binding domain of Filamin C protein causing a distal myofibrillar myopathy JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;398 (June): 75-78. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 2].

37) GEN-O-MA study group Gruppo, Bersano Anna, Bedini Gloria, Nava Sara, Acerbi Francesco, Sebastiano Davide Rossi, Binelli Simona, Franceschetti Silvana, Faragò Giuseppe, Grisoli Marina, Gioppo Andrea, Ferroli Paolo, Bruzzone Maria Grazia, Riva Daria, Ciceri Elisa, Pantaleoni Chiara, Saletti Veronica, Esposito Silvia, Nardocci Nardo, Zibordi Federica, Caputi Luigi, Marzoli Stefania Bianchi, Zedde Maria Luisa, Pavanello Marco, Raso Alessandro, Capra Valeria, Pantoni Leonardo, Sarti Cristina, Pezzini Alessandro, Caria Filomena, Dell' Acqua Maria Luisa, Zini Andrea, Baracchini Claudio, Farina Filippo, Sanguigni Sandro, De Lodovici Maria Luisa, Bono Giorgio, Capone Fioravanti, Di Lazzaro Vincenzo, Lanfranconi Silvia, Toscano Massimiliano, Di Piero Vittorio, Sacco Simona, Carolei Antonio, Toni Danilo, Paciaroni Maurizio, Caso Valeria, Perrone Patrizia, Calloni Maria Vittoria, Romani Alfredo, Cenzato Marco GEN-O-MA project: an Italian network studying clinical course and pathogenic pathways of moyamoya disease-study protocol and preliminary results. NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;40 (3): 561-570. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 2].

38) Giacomini T., Vari Maria Stella, Janis S., Prato G., Pisciotta L., Rocchi A., Michelucci A., Di Rocco Maja, Gandullia Paolo, Mattioli Girolamo, Sacco Oliviero, morana giovanni, Mancardi Maria Margherita Epileptic Encephalopathy, Myoclonus-Dystonia, and Premature Pubarche in Siblings with a Novel C-Terminal Truncating Mutation in ATRX Gene NEUROPEDIATRICS 2019;50 (5): 327-331. [IF grezzo: 1.654; IF Minist: 2].

39) Giacomini Thea, Pisciotta Livia, Prato Giulia, Meola Irene, Zara Federico, FIORILLO Chiara, Baratto Serena, Severino Mariasavina, De Grandis Elisa, Mancardi Maria Margherita Severe early-onset developmental and epileptic encephalopathy (DEE) associated with novel compound heterozygous pathogenic variants in SLC25A22 SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;70: 56-58. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].

40) Gibbs S.A., Proserpio P., Francione S., Mai R., Cardinale F., Sartori I., Castana L., Plazzi G., Tinuper P., Cossu M., Russo G.L., Tassi L., Nobili Lino Clinical features of sleep-related hypermotor epilepsy in relation to the seizure-onset zone: A review of 135 surgically treated cases EPILEPSIA 2019;60 (4): 707-717. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 6].

41) Giulioni M., Marucci G., Cossu M., Tassi L., Bramerio M., Barba C., Buccoliero A.M., Vornetti G., Zenesini C., Consales Alessandro, De Palma L., Villani F., Di Gennaro G., Vatti G., Zamponi N., Colicchio G., Marras C.E. CD34 Expression in Low-Grade Epilepsy-Associated Tumors: Relationships with Clinicopathologic Features World Neurosurgery 2019;121: e761-e768. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 1.2].

42) Guazzi Milena, Striano Pasquale GABA strikes down again in epilepsy Annals of Translational Medicine 2019;7 (3): 57. [IF grezzo: 3.689; IF Minist: 4].

43) Guglielmi Ottavia, Lanteri Paola, Garbarino Sergio Association between socioeconomic status, belonging to an ethnic minority and obstructive sleep apnea SLEEP MEDICINE 2019;57: 100-106. [IF grezzo: 3.36; IF Minist: 2.4].

44) Iannone L.F., Preda A., Blottière H.M., Clarke G., Albani D., Belcastro V., Carotenuto M., Cattaneo A., Citraro R., Ferraris C., Ronchi F., Luongo G., Santocchi E., Guiducci L., Baldelli P., Iannetti P., Pedersen S., Petretto Andrea, Provasi S., Selmer K., Spalice A., Tagliabue A., Verrotti A., Segata N., Zimmermann J., Minetti Carlo, Mainardi P., Giordano C., Sisodiya S., Zara Federico, Russo E., Striano Pasquale Microbiota-gut brain axis involvement in neuropsychiatric disorders Expert Review of Neurotherapeutics 2019;19 (10): 1037-1050. [IF grezzo: 3.453; IF Minist: 4].

45) Iannone Luigi Francesco, Belcastro Vincenzo, Verrotti Alberto, Russo Emilio, Striano Pasquale Gut microbiota and psychogenic non-epileptic seizures Expert Review of Neurotherapeutics 2019;19 (12): 1165. [IF grezzo: 3.453; IF Minist: 2].

46) Johannesen K.M., Gardella E., Encinas A.C., Lehesjoki A.-E., Linnankivi T., Petersen M.B., Lund I.C.B., Blichfeldt S., Miranda M.J., Pal D.K., Lascelles K., Procopis P., Orsini A., Bonuccelli A., Giacomini T., Helbig I., Fenger C.D., Sisodiya S.M., Hernandez-Hernandez L., Krithika S., Rumple M., Masnada S., Valente M., Cereda C., Giordano L., Accorsi P., Bürki S.E., Mancardi Maria Margherita, Korff C., Guerrini R., von Spiczak S., Hoffman-Zacharska D., Mazurczak T., Coppola A., Buono S., Vecchi M., Hammer M.F., Varesio C., Veggiotti P., Lal D., Brünger T., Zara Federico, Striano P., Rubboli G., Møller R.S. The spectrum of intermediate SCN8A-related epilepsy EPILEPSIA 2019;60 (5): 830-844. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 3.6].

47) Keil Vera C, Hartkamp Nolan S, Connolly Daniel J A, morana giovanni, Dremmen Marjolein H G, Mutsaerts Henk J M M, Lequin Maarten H Added value of arterial spin labeling magnetic resonance imaging in pediatric neuroradiology: pitfalls and applications PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (2): 245-253. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2.4].

48) Lagorio I., Zara Federico, Striano S, Striano Pasquale Familial adult myoclonic epilepsy. A new expansion repeats disorder SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;67: 73-77. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 4].

49) Lattanzi S., Trinka E., Russo E., Striano Pasquale, Citraro R., Silvestrini M., Brigo F. Cannabidiol as adjunctive treatment of seizures associated with Lennox¿Gastaut syndrome and Dravet syndrome DRUGS OF TODAY 2019;55 (3): 177-196. [IF grezzo: 1.074; IF Minist: 0.6].

50) Lattanzi Simona, Striano Pasquale The impact of perampanel and targeting AMPA transmission on anti-seizure drug discovery Expert Opinion on Drug Discovery 2019;14 (3): 195-197. [IF grezzo: 4.421; IF Minist: 6].

51) Lemay Philippe, De Marco Patrizia, Traverso Monica, Merello Elisa, Dionne-Laporte Alexandre, Spiegelman Dan, Henrion Édouard, Diallo Ousmane, Audibert François, Michaud Jacques L, Cama Armando, Rouleau Guy A, Kibar Zoha, Capra Valeria Whole exome sequencing identifies novel predisposing genes in neural tube defects Molecular Genetics & Genomic Medicine 2019;7 (1): e00467. [IF grezzo: 2.448; IF Minist: 2].

52) Maggi L., Bernasconi P., D¿Amico A., Brugnoni R., FIORILLO Chiara, Garibaldi M., Astrea G., Bruno Claudio, Santorelli F.M., Liguori R., Antonini G., Evoli A., Bertini E., Rodolico C., Mantegazza R. Italian recommendations for diagnosis and management of congenital myasthenic syndromes NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;40 (3): 457-468. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 1.6].

53) Magini P., Smits D.J., Vandervore L., Schot R., Columbaro M., Kasteleijn E., van der Ent M., Palombo F., Lequin M.H., Dremmen M., de Wit M.C.Y., Severino Mariasavina, Divizia Maria Teresa, Striano Pasquale, Ordonez-Herrera N., Alhashem A., Al Fares A., Al Ghamdi M., Rolfs A., Bauer P., Demmers J., Verheijen F.W., Wilke M., van Slegtenhorst M., van der Spek P.J., Seri M., Jansen A.C., Stottmann R.W., Hufnagel R.B., Hopkin R.J., Aljeaid D., Wiszniewski W., Gawlinski P., Laure-Kamionowska M., Alkuraya F.S., Akleh H., Stanley V., Musaev D., Gleeson J.G., Zaki M.S., Brunetti-Pierri N., Cappuccio G., Davidov B., Basel-Salmon L., Bazak L., Shahar N.R., Bertoli-Avella A., Mirzaa G.M., Dobyns W.B., Pippucci T., Fornerod M., Mancini G.M.S. Loss of SMPD4 Causes a Developmental Disorder Characterized by Microcephaly and Congenital Arthrogryposis AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;105 (4): 689-705. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].

54) Marchet Silvia, Invernizzi Federica, Blasevich Flavia, Bruno Valentina, Dusi Sabrina, Venco Paola, FIORILLO Chiara, Baranello Giovanni, Pallotti Francesco, Lamantea Eleonora, Mora Marina, Tiranti Valeria, Lamperti Costanza Alteration of mitochondrial membrane inner potential in three Italian patients with megaconial congenital muscular dystrophy carrying new mutations in CHKB gene MITOCHONDRION 2019;47: 24-29. [IF grezzo: 3.449; IF Minist: 2.4].

55) Mariani Valeria, Revay Martina, D'Orio Piergiorgio, Rizzi Michele, Pelliccia Veronica, Nichelatti Michele, Bottini Gabriella, Nobili Lino, Tassi Laura, Cossu Massimo Prognostic factors of postoperative seizure outcome in patients with temporal lobe epilepsy and normal magnetic resonance imaging JOURNAL OF NEUROLOGY 2019;266 (9): 2144-2156. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 3.6].
56) Marra S., Arnaldi D., Nobili Lino The pharmacotherapeutic management of obstructive sleep apnea EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY 2019;20 (16): 1981-1991. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 4].
57) May P., Girard S., Harrer M., Bobbili D.R., Schubert J, Wolking S., Becker F., Lachance-Touchette P., Meloche C., Gravel M., Niturad C.E., Knaus J., De Kovel C., Toliat M., Polvi A., Iacomino Michele, Guerrero-López R., Baulac S., Marini C., Tiele H., Altmüller J., Jabbari K., Ruppert A., Jurkowski W., Lal D., Rusconi R., Cestèle S., Terragni B., Coombs I.D., Reid C.A., Striano Pasquale, Caglayan H., Vari Maria Stella, Trenité D.K., Zara Federico, Cossette P., et al., for the Epicure Consortium, and EuroEPINOMICS CoGIE Consortium, and EpiPGX Consortium Rare coding variants in genes encoding GABA(A) receptors in genetic generalised epilepsies: an exome-based case-control study LANCET NEUROLOGY 2018;17 (8): 699-708. [IF grezzo: 28.755; IF Minist: 23.004].
58) Moscano F., Guiducci M., Maltoni L., Striano Pasquale, Ledda M.G., Zoroddu F., Raucci U., Villa M.P., Parisi P. An observational study of fixed-dose Tanacetum parthenium nutraceutical preparation for prophylaxis of pediatric headache Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 36. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
59) Ng Bobby G, Sosicka Paulina, Agadi Satish, Almannai Mohammed, Bacino Carlos A, Barone Rita, Botto Lorenzo D, Burton Jennifer E, Carlston Colleen, Chung Brian Hon-Yin, Cohen Julie S, Coman David, Dipple Katrina M, Dorrani Naghmeh, Dobyns William B, Elias Abdallah F, Epstein Leon, Gahl William A, Garozzo Domenico, Hammer Trine Bjørg, Haven Jaclyn, Héron Delphine, Herzog Matthew, Hoganson George E, Hunter Jesse M, Jain Mahim, Juusola Jane, Lakhani Shenela, Lee Hane, Lee Joy, Lewis Katherine, Longo Nicola, Lourenço Charles Marques, Mak Christopher C Y, McKnight Dianalee, Mendelsohn Bryce A, Mignot Cyril, Mirzaa Ghayda, Mitchell Wendy, Muhle Hiltrud, Nelson Stanley F, Olczak Mariusz, Palmer Christina G S, Partikian Arthur, Patterson Marc C, Pierson Tyler M, Quinonez Shane C, Regan Brigid M, Ross M Elizabeth, Guillen Sacoto Maria J, Scaglia Fernando, Scheffer Ingrid E, Segal Devorah, Singhal Nilika Shah, Striano Pasquale, Sturiale Luisa, Symonds Joseph D, Tang Sha, Vilain Eric, Willis Mary, Wolfe Lynne A, Yang Hui, Yano Shoji, Powis Zöe, Suchy Sharon F, Rosenfeld Jill A, Edmondson Andrew C, Grunewald Stephanie, Freeze Hudson H SLC35A2-CDG: Functional characterization, expanded molecular, clinical, and biochemical phenotypes of 30 unreported Individuals HUMAN MUTATION 2019;40 (7): 908-925. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 3].
60) Orsini Alessandro, Valetto Angelo, Bertini Veronica, Esposito Mariagrazia, Carli Niccolò, Minassian Berge A, Bonuccelli Alice, Peroni Diego, Michelucci Roberto, Striano Pasquale The best evidence for progressive myoclonic epilepsy: A pathway to precision therapy SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;71: 247-257. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 4].
61) Pane M., Coratti G., Sansone V.A., Messina S., Bruno Claudio, Catteruccia M., Sframeli M., Albamonte E., Pedemonte Marina, D'Amico A., Bravetti C., Berti B., Brigati G., Tacchetti P., Salmin F., de Sanctis R., Lucibello S., Piastra M., Genovese O., Bertini E., Vita G., Tiziano F.D., Mercuri E., Group on behalf of the Italian Expanded Access Program Working Nusinersen in type 1 spinal muscular atrophy: Twelve-month real-world data ANNALS OF NEUROLOGY 2019;86 (3): 443-451. [IF grezzo: 9.496; IF Minist: 2.4].

62) Parisi P., Paolino M.C., Raucci U., Vecchia N.D., Belcastro V., Villa M.P., Striano Pasquale Ictal epileptic headache: When terminology is not a moot question Frontiers in Neurology 2019;10 (July): 785. [IF grezzo: 2.635; IF Minist: 4].
63) Pasquini L., Tortora Domenico, MANUNZA FRANCESCA, Rossi Espagnet M.C., Figà-Talamanca L., morana giovanni, Occella Corrado, Rossi Andrea, Severino Mariasavina Asymmetric cavernous sinus enlargement: a novel finding in Sturge-Weber syndrome NEURORADIOLOGY 2019;61 (5): 595-602. [IF grezzo: 2.504; IF Minist: 4].
64) Pepi C, Cesaroni E, Striano Pasquale, Maiorani D, Pruna D, Cossu S, Di Capua M, Vigevano F, Specchio N, Cusmai R De novo Absence Status Epilepticus in a pediatric cohort. Electroclinical pattern in a multicenter Italian patients cohort SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;73: 79-82. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].
65) Piccardo A., Tortora Domenico, Mascelli S., Severino Mariasavina, Piatelli Gianluca, Consales Alessandro, Pescetto M., Biassoni V., Schiavello E., Massollo M., Verrico A., Milanaccio Claudia, Garrè Maria Luisa, Rossi Andrea, morana giovanni Advanced MR imaging and 18F-DOPA PET characteristics of H3K27M-mutant and wild-type pediatric diffuse midline gliomas EUROPEAN JOURNAL OF NUCLEAR MEDICINE AND MOLECULAR IMAGING 2019;46 (8): 1685-1694. [IF grezzo: 7.182; IF Minist: 6].
66) Principi Elisa, Raffaghello Lizzia The role of the P2X7 receptor in myeloid-derived suppressor cells and immunosuppression CURRENT OPINION IN PHARMACOLOGY 2019;47: 82-89. [IF grezzo: 5.203; IF Minist: 6].
67) Proserpio P., Loddo G., Zubler F., Ferini-Strambi L., Licchetta L., Bisulli F., Tinuper P., Agostoni E.C., Bassetti C., Tassi L., Menghi V., Provini F., Nobili Lino Polysomnographic features differentiating disorder of arousals from sleep-related hypermotor epilepsy SLEEP 2019;42 (12): zsz166. [IF grezzo: 4.571; IF Minist: 6].
68) Ross J.A., Levy Y., Ripolone M., Kolb J.S., Turmaine M., Holt M., Lindqvist J., Claeys K.G., Weis J., Monforte M., Tasca G., Moggio M., Figeac N., Zammit P.S., Jungbluth H., FIORILLO Chiara, Vissing J., Witting N., Granzier H., Zanoteli E., Hardeman E.C., Wallgren-Pettersson C., Ochala J. Impairments in contractility and cytoskeletal organisation cause nuclear defects in nemaline myopathy ACTA NEUROPATHOLOGICA 2019;138 (3): 477-495. [IF grezzo: 18.174; IF Minist: 10.904].
69) Rossi Andrea EPI-FLAIR: A New Color on the Fetal Brain MRI Palette RADIOLOGY 2019;292 (1): 170-171. [IF grezzo: 7.608; IF Minist: 6].
70) Rosti Giulia, Tassano Elisa, Bossi Simone, Divizia Maria Teresa, Ronchetto Patrizia, Servetti Martina, Lerone Margherita, Pisciotta Livia, Mancardi Maria Margherita, Veneselli Edvige, Puliti Aldamaria Intragenic duplication of KCNQ5 gene results in aberrant splicing leading to a premature termination codon in a patient with intellectual disability European Journal of Medical Genetics 2019;62 (9): 103555. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
71) Sansone Miriam, Marinelli Guido, Piccotti Emanuela, Severino Mariasavina, Nobili Lino Cerebral blood flow in a case of typical aura without headache JOURNAL OF NEUROLOGY 2019;266 (11): 2869-2871. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 3].
72) Scala M., Amadori E., Fusco L., Marchese F., Capra Valeria, Minetti Carlo, Vari Maria Stella, Striano Pasquale Abnormal circadian rhythm in patients with GRIN1-related developmental epileptic encephalopathy EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (4): 657-661. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3].
73) Scala M., Brigati G., FIORILLO Chiara, Nesti C., Rubegni A., Pedemonte Marina, Bruno Claudio, Severino Mariasavina, Derchi Maria Elena, Minetti Carlo, Santorelli F.M. Novel homozygous TSFM pathogenic variant associated with encephalocardiomyopathy with sensorineural hearing

loss and peculiar neuroradiologic findings NEUROGENETICS 2019;20 (3): 165-172. [IF grezzo: 3.017; IF Minist: 4].

74) Scala M., morana giovanni, Sementa Angela Rita, Merla G., Piatelli Gianluca, Capra Valeria, Pavanello Marco Aggressive desmoid fibromatosis in Kabuki syndrome: Expanding the tumor spectrum PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (9): e27831. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3].
75) Scala Marcello, Accogli Andrea, Allegri Anna Elsa Maria, Tassano Elisa, Severino Mariasavina, morana giovanni, Maghnie Mohamad, Capra Valeria Familial ROBO1 deletion associated with ectopic posterior pituitary, duplication of the pituitary stalk and anterior pituitary hypoplasia JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM 2019;32 (1): 95-99. [IF grezzo: 1.239; IF Minist: 1].
76) Scala Marcello, Vennarini Sabina, Garrè Maria Luisa, Tortora Domenico, Cianchetti Marco, Fellin Francesco, Lorentini Stefano, Pavanello Marco Radiation-Induced Moyamoya Syndrome After Proton Therapy in Child with Clival Chordoma World Neurosurgery 2019;123: 306-309. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
77) Schoeppe Franziska, Rossi Andrea, Levin Johannes, Reiser Maximilian, Stoecklein Sophia, Ertl-Wagner Birgit Increased cerebral microbleeds and cortical superficial siderosis in pediatric patients with Down syndrome EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (1): 158-164. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3.6].
78) Schulz Herbert, Ruppert Ann-Kathrin, Zara Federico, Madia Francesca, Iacomino Michele, Vari Maria Stella, Balagura Ganna, Minetti Carlo, Striano Pasquale, Bianchi Amedeo, Marini Carla, Guerrini Renzo, Weber Yvonne G, Becker Felicitas, Lerche Holger, Kapser Claudia, Schankin Christoph J, Kunz Wolfram S, Møller Rikke S, Oliver Karen L, Bellows Susannah T, Mullen Saul A, Berkovic Samuel F, Scheffer Ingrid E, Caglayan Hande, Ozbek Ugur, Hoffmann Per, Schramm Sara, Tsortouktzidis Despina, Becker Albert J, Sander Thomas No evidence for a BRD2 promoter hypermethylation in blood leukocytes of Europeans with juvenile myoclonic epilepsy EPILEPSIA 2019;60 (5): e31-e36. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 4.8].
79) Schwarz N, Bast T, Gaily E, Golla G, Gorman K M, Griffiths L R, Hahn A, Hukin J, King M, Korff C, Miranda M J, Møller R S, Neubauer B, Smith R A, Smol T, Striano Pasquale, Stroud B, Vaccarezza M, Kluger G, Lerche H, Fazeli W Clinical and genetic spectrum of SCN2A-associated episodic ataxia EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (3): 438-447. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3].
80) Serra Gregorio, Antona Vincenzo, Corsello Giovanni, Zara Federico, Piro Ettore, Falsaperla Raffaele NF1 microdeletion syndrome: case report of two new patients Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 138. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
81) Severino Mariasavina, Huisman Thierry A G M Posterior Fossa Malformations NEUROIMAGING CLINICS OF NORTH AMERICA 2019;29 (3): 367-383. [IF grezzo: 2.046; IF Minist: 2].
82) Severino Mariasavina, Nesti C., Rubegni A., Tolomeo D., Santorelli F.M. The features of the m.10197G>A mtDNA mutation JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;400: 184-185. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 2].
83) Shaheen Ranad, Mark Paul, Prevost Christopher T, AlKindi Adila, Alhag Ahmad, Estwani Fatima, Al-Sheddi Tarfa, Alobeid Eman, Alenazi Mona M, Ewida Nour, Ibrahim Niema, Hashem Mais, Abdulwahab Firdous, Bryant Emily M, Spinelli Egidio, Millichap John, Barnett Sarah S, Kearney Hutton M, Accogli Andrea, Scala Marcello, Capra Valeria, Nigro Vincenzo, Fu Dragony, Alkuraya Fowzan S Biallelic variants in CTU2 cause DREAM-PL syndrome and impair thiolation of tRNA wobble U34 HUMAN MUTATION 2019;40 (11): 2108-2120. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 3.6].
84) Striano Pasquale, Huppke Peter A synaptic protein defect associated with reflex seizure disorder NEUROLOGY 2019;92 (2): 63-64. [IF grezzo: 8.689; IF Minist: 6].

85) SYNAPS Study Group Gruppo, Salpietro Vincenzo, Dixon Christine L, Guo Hui, Bello Oscar D, Vandrovcova Jana, Efthymiou Stephanie, Maroofian Reza, Heimer Gali, Burglen Lydie, Valence Stephanie, Torti Erin, Hacke Moritz, Rankin Julia, Tariq Huma, Colin Estelle, Procaccio Vincent, Striano Pasquale, Mankad Kshitij, Lieb Andreas, Chen Sharon, Pisani Laura, Bettencourt Conceicao, Männikkö Roope, Manole Andreea, Brusco Alfredo, Grosso Enrico, Ferrero Giovanni Battista, Armstrong-Moron Judith, Gueden Sophie, Bar-Yosef Omer, Tzadok Michal, Monaghan Kristin G, Santiago-Sim Teresa, Person Richard E, Cho Megan T, Willaert Rebecca, Yoo Yongjin, Chae Jong-Hee, Quan Yingting, Wu Huidan, Wang Tianyun, Bernier Raphael A, Xia Kun, Blesson Alyssa, Jain Mahim, Motazacker Mohammad M, Jaeger Bregje, Iacomino Michele, Minetti Carlo, Zara Federico AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders Nature Communications 2019;10 (1): 3094. [IF grezzo: 11.878; IF Minist: 9.502].
86) Tirone Mario, Giovenzana Anna, Vallone Arianna, Zordan Paola, Sormani Martina, Nicolosi Pier Andrea, Meneveri Raffaela, Gigliotti Carmen Rosaria, Spinelli Antonello E, Bocciardi Renata, Ravazzolo Roberto, Cifola Ingrid, Brunelli Silvia Severe Heterotopic Ossification in the Skeletal Muscle and Endothelial Cells Recruitment to Chondrogenesis Are Enhanced by Monocyte/Macrophage Depletion Frontiers in Immunology 2019;10: 1640. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
87) Tobaldini Eleonora, Fiorelli Elisa M, Solbiati Monica, Costantino Giorgio, Nobili Lino, Montano Nicola Short sleep duration and cardiometabolic risk Nature Reviews Cardiology 2019;16 (4): 213-224. [IF grezzo: 17.42; IF Minist: 10.452].
88) Tolomeo D., Rubegni A., Severino Mariasavina, Pochiero F., Bruno Claudio, Cassandrini D., Madeo Annalisa, Doccini S., Pedemonte Marina, Rossi Andrea, D'Amore F., Donati M.A., Di Rocco Maja, Santorelli F.M., Nesti C. Clinical and neuroimaging features of the m.10197G>A mtDNA mutation: New case reports and expansion of the phenotype variability JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;399: 69-75. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 4].
89) Tortora Domenico, Severino Mariasavina, Di Biase Carlo, Malova Maryia, Parodi Alessandro, Minghetti Diego, Traggiai Cristina, Uccella Sara, Boeri Luca, morana giovanni, Rossi Andrea, ramenghi luca antonio Early Pain Exposure Influences Functional Brain Connectivity in Very Preterm Neonates Frontiers in Neuroscience 2019;13: 899. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 4].
90) TUDP consortium Gruppo, Scala Marcello, Torella Annalaura, Severino Mariasavina, morana giovanni, Castello Raffaele, Accogli Andrea, Verrico Antonio, Vari Maria Stella, Cappuccio Gerarda, Pinelli Michele, Vitiello Giuseppina, Terrone Gaetano, D'Amico Alessandra, Nigro Vincenzo, Capra Valeria Three de novo DDX3X variants associated with distinctive brain developmental abnormalities and brain tumor in intellectually disabled females EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;27 (8): 1254-1259. [IF grezzo: 3.65; IF Minist: 4.8].
91) Uccella Sara, Accogli Andrea, Tortora Domenico, Mancardi Maria Margherita, Nobili Lino, Berloco Bianca, morana giovanni, Striano Pasquale, Capra Valeria, Srour Myriam, Saint-Martine Christine, Rossi Andrea, Severino Mariasavina Dissecting the neurological phenotype in children with callosal agenesis, interhemispheric cysts and malformations of cortical development JOURNAL OF NEUROLOGY 2019;266 (5): 1167-1181. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 6].
92) Undiagnosed Diseases Network Gruppo, Accogli Andrea, Calabretta Sara, St-Onge Judith, Boudrahem-Addour Nassima, Dionne-Laporte Alexandre, Joset Pascal, Azzarello-Burri Silvia, Rauch Anita, Krier Joel, Fieg Elizabeth, Pallais Juan C, McConkie-Rosell Allyn, McDonald Marie, Freedman Sharon F, Rivière Jean-Baptiste, Lafond-Lapalme Joël, Simpson Brittany N, Hopkin Robert J, Trimouille Aurélien, Van-Gils Julien, Begtrup Amber, McWalter Kirsty, Delphine Heron, Keren Boris, Genevieve David, Argilli Emanuela, Sherr Elliott H, Severino Mariasavina, Rouleau Guy A, Yam Patricia T, Charron Frédéric, Srour Myriam De Novo Pathogenic Variants in N-

cadherin Cause a Syndromic Neurodevelopmental Disorder with Corpus Collosum, Axon, Cardiac, Ocular, and Genital Defects AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;105 (4): 854-868. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 3].

93) Valente Pierluigi, Romei Alessandra, Fadda Manuela, Sterlini Bruno, Lonardoni Davide, Forte Nicola, fruscione floriana, Castroflorio Enrico, Michetti Caterina, Giansante Giorgia, Valtorta Flavia, Tsai Jin-Wu, Zara Federico, Nieus Thierry, Corradi Anna, Fassio Anna, Baldelli Pietro, Benfenati Fabio Constitutive Inactivation of the PRRT2 Gene Alters Short-Term Synaptic Plasticity and Promotes Network Hyperexcitability in Hippocampal Neurons CEREBRAL CORTEX 2019;29 (5): 2010-2033. [IF grezzo: 5.437; IF Minist: 4.8].
94) Veneselli Edvige Molecular genetics and interferon signature in the italian Aicardi Goutières syndrome cohort Journal of Clinical Medicine 2019;8: 750. [IF grezzo: 5.688; IF Minist: 4.8].
95) Verrotti Alberto, Di Francesco Ludovica, Striano Pasquale GLUT1 deficiency and pediatric-onset hereditary spastic paraplegia: A new association EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (2): 233-234. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 6].
96) von Stülpnagel Celina, Hartlieb Till, Borggräfe Ingo, Coppola Antonietta, Gennaro Elena, Eschermann Kirsten, Kiwull Lorenz, Kluger Felicitas, Krois Ilona, Møller Rikke S, Rössler Franziska, Santulli Lia, Schwermer Constanze, Wallacher-Scholz Barbara, Zara Federico, Wolf Peter, Kluger Gerhard Chewing induced reflex seizures ("eating epilepsy") and eye closure sensitivity as a common feature in pediatric patients with SYNGAP1 mutations SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;65: 131-137. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2.4].
97) Wang Haicui, Kaçar Bayram Ay'e, Sprute Rosanne, Ozdemir Ozkan, Cooper Emily, Pergande Matthias, Efthymiou Stephanie, Nedic Ivana, Mazaheri Neda, Stumpfe Katharina, Azizi Malamiri Reza, Shariati Gholamreza, Zeighami Jawaher, Bayram Nurettin, Naghibzadeh Seyed Kianoosh, Tajik Mohamad, Ya¿ar Mehmet, Sami Güven Ahmet, Bibi Farah, Sultan Tipu, Salpietro Vincenzo, Houlden Henry, Per Hüseyin, Galehdari Hamid, Shalbafan Bita, Jamshidi Yalda, Cirak Sebahattin Genotype-Phenotype Correlations in Charcot-Marie-Tooth Disease Due to MTMR2 Mutations and Implications in Membrane Trafficking Frontiers in Neuroscience 2019;13: 974. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 2].
98) Wang Mingqin, De Marco Patrizia, Capra Valeria, Kibar Zoha Update on the Role of the Non-Canonical Wnt/Planar Cell Polarity Pathway in Neural Tube Defects Cells 2019;8 (10): 1198. [IF grezzo: 5.656; IF Minist: 4.8].

Linea di ricerca 10

PROGETTI ERANET E MINISTERO AFFARI ESTERI E PROGETTI DI RETE

Responsabili scientifici:

Carlo Minetti, Federico Zara, Andrea Rossi, Angelo Ravelli

Descrizione:

La linea di ricerca “Progetti Eranet, Ministero affari esteri e Progetti di rete” raggruppa progetti che hanno l’obiettivo di sviluppare metodologie diagnostiche attraverso un apporto multidisciplinare su specifiche tematiche. In particolare la linea di ricerca si propone di: -favorire la collaborazione fra gli stati membri con l'obiettivo di migliorare la sinergia tra programmi nazionali e il programma quadro comunitario (ERANET), -creare network di ricerca per stimolare la collaborazione tra gli fra gli IRCCS Italiani (RETI-IRCCS), -favorire la cooperazione Internazionale attraverso il MAECI. La linea comprende i seguenti progetti: 1. ERANET NEURON, che nasce con lo scopo di supportare la ricerca di base, clinica e traslazionale volta alla comprensione delle patologie dell’area delle Neuroscienze; 2. Rete IRCCS Pediatrica IDEA “Rete Italiana Salute dell’Età Evolutiva”, che è di fondamentale importanza per lo sviluppo delle attività di ricerca scientifica sui temi dell’età evolutiva; permetterà di sviluppare azioni comuni sia nel campo scientifico che in quello dell’educazione, sensibilizzazione e comunicazione sul tema della crescita e della salute dei bambini; 3. Rete IRCCS delle Neuroscienze e della Riabilitazione, che nasce dall’esigenza di armonizzare i protocolli di risonanza magnetica in modo da ottenere dati confrontabili e condivisi per acquisire grandi campioni di dati (“BIG-DATA”), che permetteranno in un futuro prossimo di arrivare ad un nuovo concetto di diagnostica basato sulla precisione e personalizzazione; 4. Programma di cooperazione scientifica e tecnologica fra Italia e India promosso da MAECI nel campo delle malattie auto-infiammatorie.

Obiettivi:

1. Caratterizzazione funzionale approfondita dei meccanismi patogenetici alla base di disturbi neurologici causati da mutazioni nei geni STXBP1, STX1B e PRRT2; 2. Approfondimento delle basi genetiche delle Encefalopatie Epilettiche (EE); 3. Finalizzazione delle attività di ottimizzazione, armonizzazione e condivisione di protocolli di imaging avanzato di RM; completamento delle procedure di raccolta dati, dall’acquisizione ai parametri clinici, neuropsicologici e biologici per analisi computerizzate con tecniche “BIG DATA”; 4. Diagnosi di forme monogeniche di lupus eritematoso.

U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia

Direttore: Angelo Ravelli

“MAECI- Italia India- 2017- Cause genetiche di lupus eritematoso sistemico ad esordio precoce in India e Italia - Genetic causes of early onset systemic lupus erythematosus in India and in Italy”

U.O.C. Neurordiologia

Direttore: Andrea Rossi

“Reti IRCCS- Rete IRCCS delle Neuroscienze e della Riabilitazione. “Sviluppo e implementazione di protocolli di diagnostica avanzata e teleneuroriabilitazione nelle patologie neurologiche - IRCCS Networks-IRCCS Neurosciences and Rehabilitation Network: Development and implementation of advanced diagnostic and teleneurorehabilitation protocols in neurological diseases”
“Reti IRCCS- Rete Italiana salute Dell'Età evolutivA (Rete IDEA) -BIaNCA: Biomarker di Neuroimaging e approcci innovativi per la valutazione dei disturbi della sostanza bianca cerebrale nella età dello sviluppo - Neuroimaging biomarker and innovative approaches for the evaluation of cerebral white matter disorders in developmental age”

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

Direttore: Federico Zara

“ERANET- NEURON- JTC2017- Mechanisms of neuropsychiatric genetic diseases of the SNARE complex: towards therapeutic intervention”
“Reti-IRCCS- Rete Pediatrica -Rete Italiana Salute dell'Età Evolutiva (IDEA) - “Identificazione di nuovi geni per le encefalopatie epilettiche mediante sequenziamento dell'esoma- Identification of new genes for epileptic encephalopathies by exome sequencing”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) De Mori R., Severino Mariasavina, Mancardi Maria Margherita, Anello D., Tardivo S., Biagini T., Capra Valeria, Casella A., Cereda C., Copeland B.R., Gagliardi S., Gamucci A., Ginevrino M., Illi B., Lorefice E., Musaev D., Stanley V., Micalizzi A., Gleeson J.G., Mazza T., Rossi Andrea, Valente E.M. Agenesis of the putamen and globus pallidus caused by recessive mutations in the homeobox gene GSX2 BRAIN 2019;142 (10): 2965-2978. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 11.814].
2) Epi25 Collaborative. Electronic address: s.berkovic@unimelb.edu.au Gruppo, Striano Pasquale, Zara Federico, Iacomino Michele, Madia Francesca, Mancardi Maria Margherita, Salpietro Vincenzo Ultra-Rare Genetic Variation in the Epilepsies: A Whole-Exome Sequencing Study of 17,606 Individuals AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;105 (2): 267-282. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].
3) Paediatric Rheumatology International Trial Organisation and Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group Gruppo, Brunner Hermine I, Holland Michael J, Beresford Michael W, Ardoin Stacy P, Appenzeller Simone, Silva Clovis A, Flores Francisco, Goilav Beatrice, Avar Aydin Pinar Ozge, Wenderfer Scott E, Levy Deborah M, Ravelli Angelo, Khubchandani Raju, Avcin Tadej, Klein-Gitelman Marisa S, Ruperto Nicolino, Feldman Brian M, Ying Jun American College of Rheumatology Provisional Criteria for Clinically Relevant Improvement in Children and Adolescents with Childhood-Onset Systemic Lupus Erythematosus ARTHRITIS CARE & RESEARCH 2019;71 (5): 579-590. [IF grezzo: 4.53; IF Minist: 3.6].
4) Salpietro V, Malintan N., Llano-Rivas I., Spaeth C.G., Efthymiou S., Striano Pasquale, Vandrovcova J., Cutrupi M.C., Chimenz R., David E., Di Rosa G., Marce-Grau A., Raspall-Chaure M., Martin-Hernandez E., Zara Federico, Minetti Carlo, Kriouile Y., El Khorassani M., Aguennouz M., Karashova B., Avdjieva D., Kathom H., Tincheva R., Van Maldergem L., Nachbauer W., Boesch S., Arning L., Timmann D., Cormand B., Pérez-Dueñas B., Pironti E., Goraya J.S., Sultan T., Kirmani S., Ibrahim S., Jan F., Mine J., Banu S., Veggiotti P., Ferrari M.D., Verrotti A., Marseglia G.L., Savasta S., Garavaglia B., Scuderi C., Borgione E., Dipasquale V., Portaro S., Sanchez B.M., Pineda-Marfa M., Munell F., Macaya A., Boles R., Heimer G., Papacostas S., Manole A., Malintan N., Zanetti M.N., Hanna M.G., Rothman J.E., Kullmann D.M., Houlden H., Bello O.D., De Zorzi R., Fortuna S., Dauber A., Alkhawaja M., Mankad K., Vitobello A., Thomas Q., Mau-Them F.T., Faivre L., Martinez-Azorin F., Prada C.E., Krishnakumar S.S., Study Deciphering Developmental Disorders, Group SYNAPS Study Mutations in the Neuronal Vesicular SNARE VAMP2 Affect Synaptic Membrane Fusion and Impair Human Neurodevelopment AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;104 (4): 721-730. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].
5) Scala Marcello, Traverso Monica, Capra Valeria, Vari Maria Stella, Severino Mariasavina, Grossi Serena Maria, Zara Federico, Striano Pasquale, Minetti Carlo Pelizaeus-Merzbacher Disease due to PLP1 Frameshift Mutation in a Female with Nonrandom Skewed X-Chromosome Inactivation NEUROPEDIATRICS 2019;50 (4): 268-270. [IF grezzo: 1.654; IF Minist: 1].
6) Trucco Federica, Pedemonte Marina, Racca Fabrizio, Falsaperla Raffaele, Romano Catia, Wenzel Anette, D'Agostino Alessia, Pistorio Angela, Tacchetti Paola, Bella Cristina, Bruno Claudio, Minetti Carlo Tele-monitoring in paediatric and young home-ventilated neuromuscular patients JOURNAL OF TELEMEDICINE AND TELECARE 2019;25 (7): 414-424. [IF grezzo: 2.229; IF Minist: 3.2].

CAPACITA' DI ATTRARRE FONDI DI RICERCA NEL 2019

Per quanto riguarda la capacità di attrarre fondi di ricerca, nell'anno 2019 l'Istituto Gaslini ha dimostrato di essere sostanzialmente allineato agli anni precedenti: ha vinto *call* promosse da enti pubblici e privati, nazionali e internazionali, per un'entità totale di finanziamento di € 3.670.136 .

Tra i progetti internazionali si ricorda il Progetto "PanCareFollowUp: Novel, patient-centred survivorship care to improve care quality, effectiveness, cost-effectiveness and accessibility for survivors and caregivers" vinto nell'ambito della *call* H2020-SC1-2018-Single-Stage-RTD. Il valore totale del progetto è di 3.999.872 €, di cui 451.000 € assegnati all'Istituto.

Tra i progetti nazionali si annoverano 4 Ricerche Finalizzate Ministeriali per un importo totale di 1.469.978 €, vinte nell'ambito del Bando di Ricerca Finalizzata 2018 e un progetto AIFA di 675.308 € vinto nell'ambito del Bando AIFA 2017 per la Ricerca Indipendente dei Farmaci.

Si segnala infine l'assegnazione di un finanziamento di 673.150 € vinto nell'ambito del bando promosso nel 2019 dalla Compagnia di San Paolo per 4 progetti di ricerca.

Numero dei progetti finanziati e attivi nel corso del biennio suddivisi per fonte di finanziamento (fondi pubblici italiani, fondi privati, fondi di charity, fondi europei, fondi extra-europei)

Denominazione progetto	Fonte di finanziamento (fondi pubblici – fondi privati – fondi di charity – fondi europei – fondi extra europei)	Anno in cui si è ottenuto il finanziamento	Entità del finanziamento ottenuto da IGG
In vitro model to investigate molecular pathogennesis of SOTOS syndrome (SoS) in view of innovative gene-therapy	Fondi di Charity	2019	€ 20.000
Approcci omici alla comprensione del ruolo di PHOX2B nella patogenesi di CCHS	Fondi di Charity	2019	€ 30.000
Diagnostica citofluorimentrica a flusso in ALPS e citopenie autoimmuni.	Fondi di Charity	2019	€ 24.000
Mantenimento e sviluppo della attività di laboratorio sulle citopenie in età pediatrica e studio della lunghezza del telomero	Fondi di Charity	2019	€ 8.700
Nuove strategie di medicina personalizzata per il neuroblastoma	Fondi di Charity	2019	€ 146.000
Identification of genes underlying onset epileptic encephalopathies	Fondi di Charity	2019	€ 50.000
Approccio combinato di genetica molecolare e morfo-meccanica cellulare: uno studio pilota volto allo sviluppo di un possibile trattamento della miopatia viscerale (CIPO)	Fondi di Charity	2019	€ 70.000

Defining molecular and functional consequences of titin mutations in human muscle progenitors from affected patients	Fondi di Charity	2019	€ 37.000
Sviluppo di un protocollo diagnostico e ricerca della correlazione genotipo-fenotipo in pazienti affetti da disordini emato-immunologici mediante targeted resequencing di pannelli genici e dell'intero esoma	Fondi di Charity	2019	€ 15.000
Neurodevelopmental outcome after standard dose sevoflurane versus low-dose sevoflurane/dexmedetomidine/remifentanil anaesthesia in young children. The TREX Trial	Fondi Pubblici	2019	€ 675.308
PanCareFollowUp: Novel, patient-centred survivorship care to improve care quality, effectiveness, cost-effectiveness and accessibility for survivors and caregivers	Fondi Europei	2019	€ 451.000
Ruolo del microbiota in diverse patologie e suscettibilità alla terapia.	Fondi Privati	2019	€ 172.600
Gaslini-IIT genomics alliance (progetto GIGA).	Fondi Privati	2019	€ 172.600
Una strategia molecolare innovativa, mediante non-coding rnas, per il trattamento delle sinaptopatie associate a disordini del neurosviluppo	Fondi Privati	2019	€ 172.600
Il ruolo e la modulazione dell'infiammazione nelle distrofie muscolari pediatriche: nuove prospettive terapeutiche	Fondi Privati	2019	€ 155.350

Numero dei progetti di ricerca finalizzata assegnati nel biennio

Denominazione progetto	Annoin cui si è ottenuto il finanziamento	Entità del finanziamento ottenuto
Whole Genome Sequencing into the diagnostic workflow of rare diseases: a cost effectiveness evaluation in a heterogeneous population of patients with inconclusive Whole Exome Sequencing	2019	€ 450.000
Fasting mimicking diet as intervention tool to improve endogenous insulin secretion and reduce autoimmune process in children and adolescents with newly-diagnosed type 1 diabetes	2019	€ 449.978

mellitus		
Therapeutic approaches for cystic fibrosis patients with raremutations	2019	€ 440.000
Assessment of genetic factors modifying the clinical phenotype in severe rare disorders: Alexander disease as a model	2019	€ 130.000

DEPOSITO DOMANDE DI BREVETTO NELL'ANNO 2019

1. "*Composti e composizioni per il trattamento della fibrosi cistica*"

   Inventore referente Istituto G. Gaslini: Dott.ssa Nicoletta Pedemonte

   Quote di titolarità: Istituto G. Gaslini 30%; Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica 30%; Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia 40%

   Domanda italiana n. 102019000000687 del 16/01/2019

2. "Sistema per il trasporto neonatale"

   Inventore referente Istituto G. Gaslini:Dott. Carlo Bellini

   Quote di titolarità: Istituto G. Gaslini 25%; Università degli Studi di Genova 75%

   Domanda Italiana n. 102019000004577 del 27/03/2019

3. "Trasportatori sintetici di anioni per il trattamento della fibrosi cistica"

   Inventore referente Istituto G. Gaslini:Dott.ssa Emanuela Caci

   Quote di titolarità: Istituto G. Gaslini30%; Università di Burgos 40%; Consiglio Nazionale delle Ricerche 30%

   Domanda Internazionale n. PCT/EP2019/057696 del 27/03/2019

4. "Esc peptides as a new potentiators of cystic fibrosis transmembrane conductance regulator"

   Inventore referente Istituto G. Gaslini: dott.ssa Loretta Ferrera

   Quote di titolarità: Istituto G. Gaslini 25%; Università La Sapienza 50%; Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica 25%

   Domanda Italiana n. 102019000018938 del 16/10/2019

Capitolo 5 – Attività Assistenziale

Dati di attività 2019

1. Analisi di tendenza

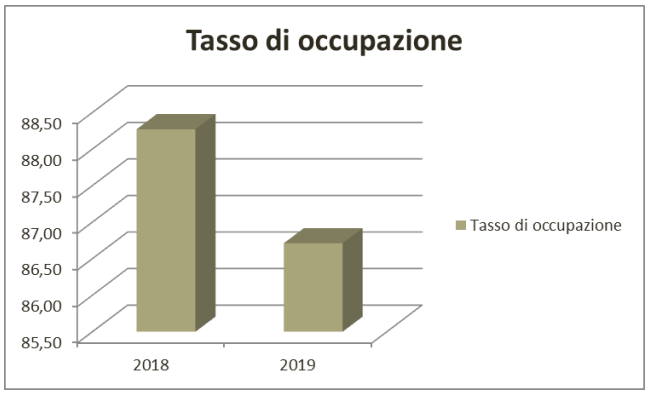
La tabella 1 riporta i dati 2019 riferiti ai principali indicatoridi attività.

Tab. 1 Dati di attività

	2019
DEGENZA ORDINARIA	
N.° medio posti letto attivi nel periodo (escluse culle)	306
Durata media degenza	5,63
N° dimessi	14.742
di cui n° dimessi fuori regione	6.085
Peso Medio	1,11
Tasso di Occupazione	86,71
Intervallo di turn over	1,33
Indice di rotazione	51,99
DAY HOSPITAL	
n° accessi di DH e DS	25.001
n° cicli di DH e DS	14.696
di cui n° cicli DS	1.720
PRESTAZIONI AMBULATORIALI	538.704
Di cui diagnostica in sedazione radiologica e neuroradiologica	2.302

In figura 1 viene riportato il tasso di occupazione,inteso quale tempo medio su base annua durante il quale i posti letto sono stati utilizzati;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



Nelle figure 2 e 3 è rappresentato l'andamento dei principali indicatori di efficienza di utilizzo dei posti letto.

Fig. 2 Intervallo di turn over

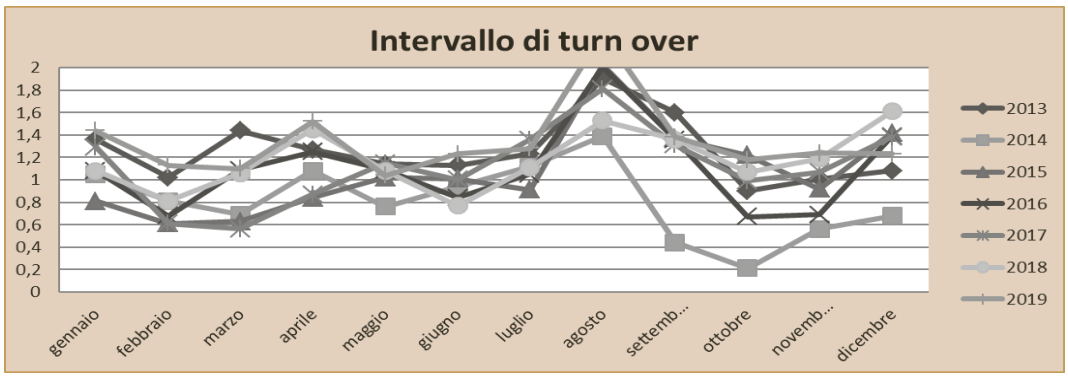
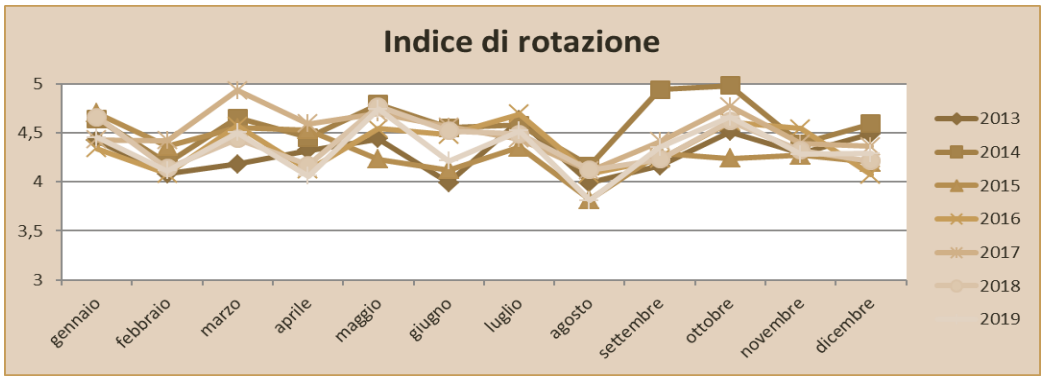
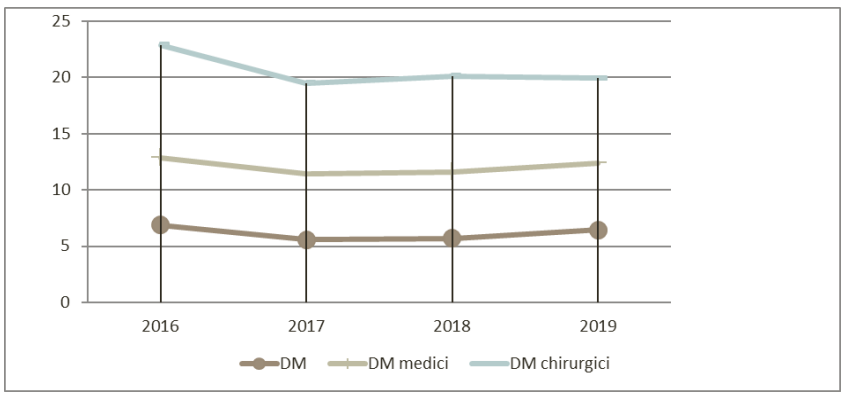


Fig. 3 Indice di rotazione



In figura 4 è rappresentata la durata media della degenza nelle diverse annualità, complessiva e riferita ai casi medici ed a quelli chirurgici.

Fig. 4 Durata della degenza



In figura 5 viene riportato l'andamento del numero dei casi di un giorno e di quelli outliers.
I primi rappresentano i ricoveri in regime ordinario con durata della degenza inferiore a due giornate e comprendono 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.

Fig. 5 Casi di un giorno e outliers

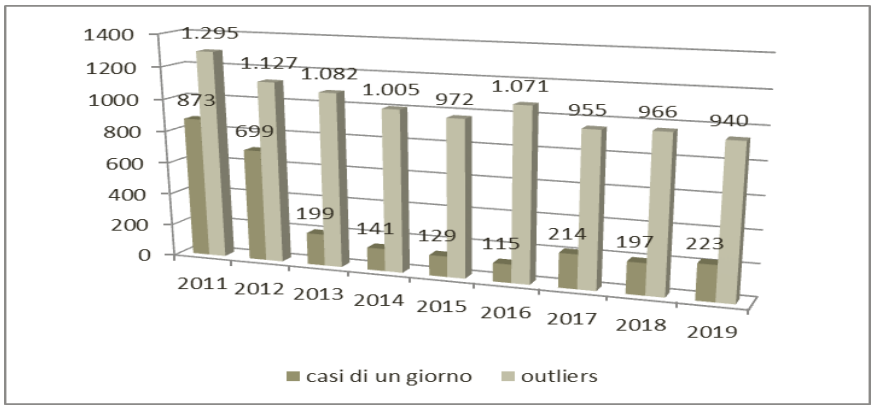
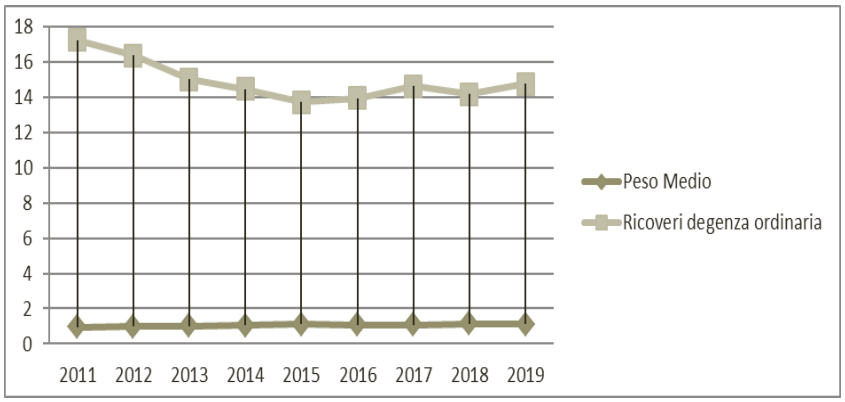


Fig. 6 Volumi e complessità della casistica



La figura 6 correla la numerosità dei ricoveri e la loro relativa complessità.

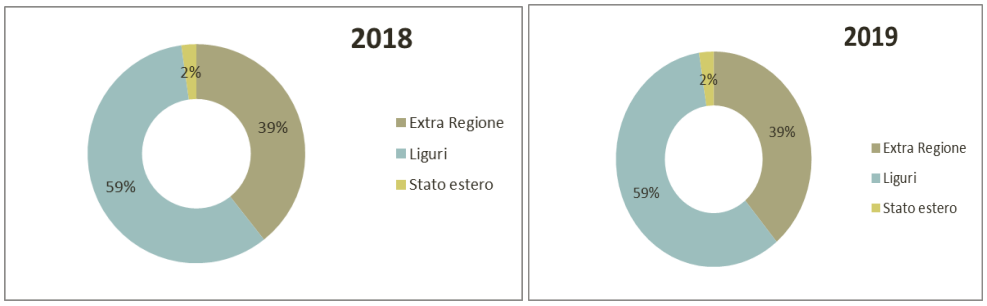
In tabella 2 viene riportato il peso medio, indicatore indiretto della complessità della casistica, riferito a pazienti liguri e di fuori regione.

Tab. 2 Complessità della casistica per provenienza

	2019
P.M. pazienti liguri	1,07
P.M. pazienti da fuori regione	1,22

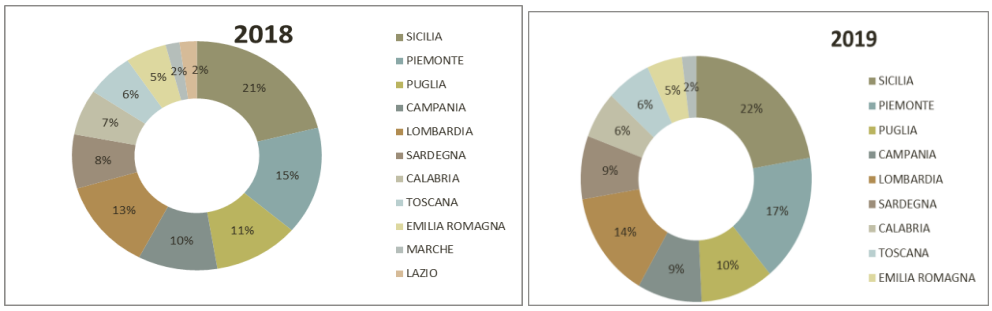
La figura 7 e 8 rappresenta la quota percentuale dei pazienti secondo provenienza negli anni 2018 2019.

Fig. 7 e 8 Casistica per provenienza



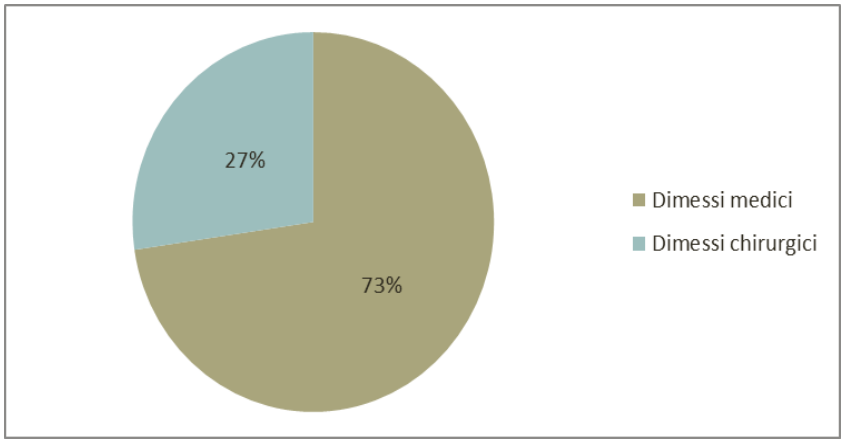
In figura 9 viene rappresentata la quota percentuale dei pazienti reclutati in ricovero ordinario negli stessi anni per regione di provenienza, con numerosità interna superiore a 100 casi.

Fig. 9 Attrazione per Regione di provenienza



In figura 10 viene rappresentata la quota percentuale dei DRGs chirurgici sul totale della casistica nel 2019.

Fig. 10 Casistica medica e chirurgica



Tab. 3 Attività chirurgica

	2019
Interventi chirurgici e procedure diagnostiche terapeutiche in sedazione	8.218
Interventi parto analgesia	383
Accessi vascolari	277
Interventi odontoiatria ODG	131
Interventi dermatologia ODG	839

Nelle tabelle 4 e 5 viene riportato, rispettivamente, l'elenco dei 10 DRGs a maggiore complessità e quello a maggiore frequenza.

Tab. 4 DRG più complessi

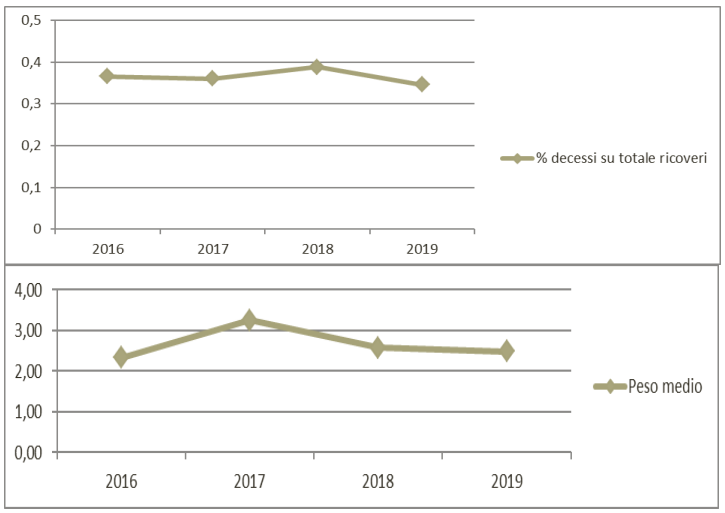
Elenco dei 10 DRG a maggiore complessità	N. casi	Peso medio
(481) trapianto di midollo osseo - chirurgico	36	15,51
(541) ossigenazione extracorporea a membrane o tracheostomia con ventilazione meccanic - chirurgico	15	12,43
(302) trapianto renale chirurgico	4	10,29
(386) neonati gravemente immaturi o con sindrome da distress respiratorio - medico	203	8,69
(542) tracheostomia con ventilazione meccanica = 96 ore o diagnosi principale non rela - chirurgico	4	8,54
(104) int. valvole cardiache con cateterismo cardiaco - chirurgico	3	6,06
(496) artrodesi vertebrale combinata anteriore/posteriore - chirurgico	5	5,18
(546) artrodesi verterbale eccetto cervicale con deviazione della colonna vertebrale o - chirurgico	23	5,01
(105) int. valvole cardiache senza cateterismo cardiaco - chirurgico	15	4,56
(485) reimpianto arti, int. anca, femore per traum. riliev - chirurgico	1	4,49

Tab. 5 DRG più frequenti

Elenco dei 10 DRG a maggiore frequenza	N. casi	Peso medio
(060) tonsillectomia e/o adenoidectomia, eta' < 18 – chirurgico	673	0,40
(391) neonato normale – medico	666	0,16
(373) parto vaginale senza diagnosi complicanti – medico	613	0,44
(035) altre mal. sist. nervoso senza cc – medico	457	0,68
(087) edema polmonare e insuff. respiratoria - medico	368	1,22
(371) parto cesareo senza cc – chirurgico	325	0,73
410) chemioterapia non associata a diagnosi secondaria di leucemia acuta – medico	322	0,75
(333) altre dia. rene e vie urinarie,eta' <18 – medico	319	0,61
(098) bronchite e asma, eta' < 18 – medico	293	0,38
(017) mal. cerebrovascolari aspecifiche senza cc – medico	248	0,85

La percentuale dei pazienti deceduti sul totale dei ricoveri è sostanzialmente stabile nel quinquennio (fig. 11); la figura 12 li correla la complessità della casistica

Fig. 11 Percentuale dei decessi sui ricoveri Fig. 12 Peso medio pazienti deceduti

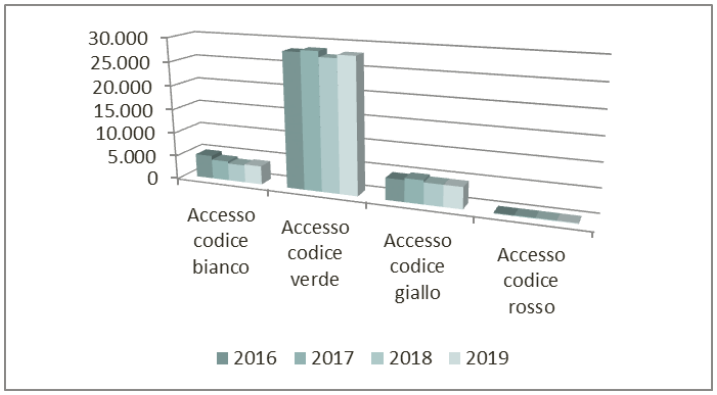


In tabella 6 sono riportati i dati più significativi di attività del pronto soccorso.
La figura 13 rappresenta la numerosità dei pazienti per codice colore.

Tab. 6 Attività e accessi al pronto soccorso

	2019
n. accessi totali in PS	34.757
di cui n. accessi traumi ortopedici	3.377
N. accessi ginecologici	1.911
Ricoveri da PS	2.743
n. OBI	2.140
n. allontanamenti da PS	631

Fig. 13 Accesso per codice colore



Il Sistema Qualità

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 mediate 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 intervenzionale.
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 impugnati 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 si 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 potenziale;
- Check: misura quanto adeguata sia la soluzione proposta e analizza se potrebbe essere oggetto di ulteriore miglioramento;
- Act: implementa le soluzioni di miglioramento.

Gli incontri di Morbility & Mortality costituiscono occasione per presentare casi di particolare rilevanza in cui si siano realizzati eventi che abbiano messo a rischio la sicurezza del paziente con complicanze e/o esiti indesiderati ("accident") o senza causare alcun danno al paziente, magari evitato per caso fortuito o per intervento di un operatore all'ultimo momento ("No harm event).

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 errore sono elementi essenziali per poter individuare criticità che possono costituire pericolo per la sicurezza dei pazienti. Tutto il personale dell'Istituto in posizione permanente o a tempo determinato è incentivato a riportare sull'apposita scheda di segnalazione ogni evento avverso/near miss. Le segnalazioni sono utilizzate per identificare eventuali carenze correlate ad aspetti strutturali/organizzativi, competenze/conoscenze del personale, ai loro comportamenti, al sistema delle relazioni interne e delle modalità di comunicazione.
I referenti per la qualità, medici, infermiere, capo-tecnici (RAQ) individuati presso ogni unità operativa, affiancano stabilmente il gruppo ristretto di lavoro in fase di progettazione e svolgimento dei programmi di miglioramento per la prevenzione dei fattori di rischio.

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 inconferibilità 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 e l'ultimo è quello relativo al triennio 2019-2021 adottato con deliberazione n. 5 del 21.01.2019.

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 verificazione 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 svoltoil 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 l'RPCT e l'OdV si è da subito instaurata una proficua collaborazione e si stanno sviluppando sinergie che verranno implementate e coltivate di anno in anno, 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 quelli a seguire sono stati elaborati 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 è 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 degli anni procedure aggiornate su determinati processi esposti a particolare rischio.

Per quanto riguarda la partecipazione alla redazione dei PTPCT, si è sempre cercato di coinvolgere gli stakeholders invitandoli a formulare eventuali proposte di aggiornamento dei precedenti Piani triennali. A

tal fine viene pubblicato un avviso pubblico concernente “Procedura aperta alla consultazione per l'aggiornamento del Piano triennale di prevenzione della corruzione - PTPCT 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.

Nel corso di ciascun anno si svolgono una o più giornate dedicate alla trasparenza di cui all’art 10 comma 6 del D.Lgs. 33/13, di regola coincidenti con la presentazione del documento di rendicontazione annuale e della giornata della qualità.

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'obbiettivo 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 prescrizione dettate dal vigente Codice della Privacy e dal Garante e in particolare ha provveduto nel corso del 2016 a realizzare diverse azioni di miglioramento e adeguamento alla più recente normativa europea introdotta con il Regolamento europeo GDPR 679/2018.

Capitolo 7 Attività Formativa

Attività formative – Settore AFA – anno 2019

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
01/01/19 - 31/12/19	FAD: Corso Antincendio (FAD per personale IGG)	*Dott. Assunta Cappiello*	Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	5
01/01/19 - 31/12/19	CORSO FAD:Corso base sulla sicurezza e salute sul lavoro per lavoratori ai sensi dell'art.37, D.Lgs 81/08	*Ing. Guido Torrielli*	Tutto il personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	6
01/01/19 - 31/12/19	FAD: CORSO DI FORMAZIONE SUI RISCHI SPECIFICI IN AMBIENTE SANITARIO AI SENSI DELL'ART. 37 DEL D. LVO. 81/2008 (per operatori sanitari Istituto G. Gaslini)	*Dott.ssa Susy Cappiello*	Operatori IGG che abbiano già frequentato i Corsi Sicurezza Base e Antincendio	10,5
01/01/19 - 31/12/19	FAD: CORSO DI FORMAZIONE SUI RISCHI SPECIFICI IN AMBIENTE SANITARIO AI SENSI DELL'ART. 37 DEL D. LVO. 81/2008 (per operatori non ruolo sanitario Istituto G. Gaslini)	*Dott.ssa Susy Cappiello*	Operatori IGG non afferenti al ruolo sanitarioche abbiano già frequentato i Corsi Sicurezza Base e Antincendio	0
09-16-23-30 GENNAIO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI GENNAIO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
06-13-20-27 FEBBRAIO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI FEBBRAIO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
06-13-20-17 MARZO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MARZO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
03-10-17-24 APRILE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI APRILE 2018	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
08-15-22-29 MAGGIO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI MAGGIO 2018	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
05-12-19-26 GIUGNO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI GIUGNO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	12,8

03-10-17-24-31 LUGLIO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI LUGLIO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	16
04-11-18-25 SETTEMBRE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI SETTEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	12,8
09-09-16-23-30 OTTOBRE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI OTTOBRE 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	16
06-13-20-27 NOVEMBRE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI NOVEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
04-11-18 DICEMBRE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI DICEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	9,6
07-14-21-28 GENNAIO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI GENNAIO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
04-11-18-25 FEBBRAIO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI FEBBRAIO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
04-11-18-25 MARZO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI MARZO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
01-08-15-29 APRILE 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI APRILE 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
06-13-20-27 MAGGIO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI MAGGIO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	12,8
03-10-17 GIUGNO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI GIUGNO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	10
01-08-15-22-29 LUGLIO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI LUGLIO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	16
02-09-16-23-30 SETTEMBRE 19	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI SETTEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	12,8
07-14-21-28 OTTOBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI OTTOBRE 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
04-11-18-25 NOVEMBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI NOVEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13

02-09-16 DICEMBRE	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI DICEMBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	9,6
10-17-24-31 GENNAIO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI GENNAIO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
07-14-21-28 FEBBRAIO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI FEBBRAIO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
07-14-21-28 MARZO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI MARZO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
04-11-18 APRILE 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI APRILE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	10
02-09-16-23-30 MAGGIO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI MAGGIO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	16
06-13-20-27 GIUGNO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI GIUGNO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	12,8
04-11-18-25 LUGLIO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI LUGLIO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	12,8
05-12-19-26 SETTEMBRE	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI SETTEMBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	12,8
03-10-17-24-31 OTTOBRE	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI OTTOBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
07-14-21-28 NOVEMBRE	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI NOVEMBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
05-12-19 DICEMBRE 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI DICEMBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	9,6
dal 24/01/19 al 13/06/19	**UPDATE SULLE PATOLOGIE TRATTATE PRESSO LA REUMATOLOGIA: PARTE 1- ANNO 2019**	*Prof. A. Ravelli*	Personale Medico Pediatria II-Reumatologia	19,2
01/01 - 31/12/2019	**CORSO FAD: PRIVACY E PROTEZIONE DEI DATI ALLA LUCE DEL REGOLAMENTO 2016/679**	*Ing. Simone Lightwood*	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini	3
16/01 - 11/12/2019	**P.B.L.S.D - RETRAINING**	*Dott.ssa Emanuela Piccotti*	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini con certificato PBLS anno 2016 e anteriori	6,6

30/01 - 27/11/2019	**P.B.L.S.D - BASE**	*Dott.ssa Emanuela Piccotti*	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini cge non abbiano mai conseguito un certificato PBLSD	12,1
22/01/19 - 11/06/19	**AGGIORNAMENTI IN ANESTESIA PEDIATRICA - PRIMA PARTE**	*Dott. Giovanni Montobbio*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici afferenti Dip.to Integrato di Chirurgia e Alta Intensità Cure	14,5
09/01/19 - 05/06/19	**AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONE INTERDISCIPLINARE DI CASI CLINICI IN ONCOLOGIA PEDIATRICA - PRIMA PARTE - ANNO 2019**	*Dott. Alberto Garaventa*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Psicologo, Fisioterapista afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	17,6
08/01/19 - 26/03/19	**CASI CLINICI IN U.O. EMATOLOGIA-TRAPIANTO MIDOLLO OSSEO - PRIMA PARTE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Biologo, Psicologo afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	28,8
10/01/19 - 05/06/19	**PROGRAMMA TRAPIANTO MIDOLLO OSSEO: AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONI - PRIMA PARTE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	19,2
17/01/19 - 05/04/19	**LA COMUNICAZIONE NEL GRUPPO DI LAVORO: ELEMENTI DI TEAM BUILDING**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Infermieri, Infermieri Pediatrici, Tecnici, Ostetriche, Operatori Socio Sanitari coinvolti ed interessati alla tematica	26
21/01/2019	**SVILUPPO DI STRUMENTI PER LA PREVENZIONE DELLE INFEZIONI DEL SITO CHIRURGICO**	*Dott.Ubaldo Rosati*	Medici ed Infermieri dei blocchi e dei reparti chirurgici ed intensivi	0
01/02/2019	**DALLA NASCITA DEL TRASPORTO NEONATALE ALLA SCUOLA DI ALTA FORMAZIONE PER IL TRASPORTO NEONATALE PRESSO L'ISTITUTO GIANNINA GASLINI**	*Dott. Carlo Bellini Dott. Andrea Moscatelli*	Rivolto a tutti gli operatori	3,5
1°ED.:04-18/02/19 2°ED.: 05-19/02/19	**2° CORSO TEORICO PRATICO DI FORMAZIONE E AGG.TO PROF.LE PER REFERENTI INFERMIERISTICHE 2° LIVELLO DI UNITA' OPERATIVA: "STOMA CARE PEDIATRICO / NEONATALE"**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Infermiere ed ostetriche referenti "Stoma Care" di Unità Operativa	6,5
30/01/19 - 26/06/19	**TRAPIANTO DI CELLULE STAMINALI: AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Medici, Biologi, Tecnici di Laboratorio afferenti UO Trapianto Cellule Staminali	19
24/01/19 - 07/11/19	**AGGIORNAMENTO E DISCUSSIONE INTERDISCIPLINARE DI CASI DI PATOLOGIE TUMORALI PEDIATRICHE - ANNO 2019**	*Dott. Silvio Boero*	Medici Chirurghi afferenti U.O. Ortopedia e Traumatologia	42,6
22/01/19 - 18/11/19	**Aggiornamento e discussione Casi clinici per il personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia - Anno 2019**	*Dott. Silvio Boero*	Personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia	42,6
21/11/19 - 14/02/19	**B.L.S.D. OSTETRICHE**	*Dott. Gabriele De Tonetti*	Dirigenti medici, Ostetriche e Infermiere U.O. Ostetricia e Ginecologia	8
25/01/19 - 12/07/19	**NEUROBLASTOMA: DISCUSSIONI CLINICHE E DI RICERCA - PRIMA PARTE ANNO 2019**	*Dott. A. Garaventa*	Dirigenti Medici, Biologi, tecnici Sanitari laboratorio Medico U.O. Oncologia	22

23/01/19 - 10/12/19	**FORMAZIONE, AGGIORNAMENTO E DISCUSSIONE DI CASI CLINICI E DI PERCORSI ASSISTENZIALI - DEA - ANNO 2019**	*Dott. Salvatore Renna*	Operatori DEA	29
17/01/19 - 20/02/19	**I CARE: MI OCCUPO E…. MI PREOCCUPO - CORSO DI FORMAZIONE PER IL PESONALE IMPEGNATO NELLE CURE PALLIATIVE PEDIATRICHE SPECIALISTICHE - ANNO 2019**	*Dott. Luca Manfredini*	Operatori individuati per Struttura Hospice	50
11-12-13/02/19	**CORSO BASE DI PROMOZIONE DELL'ALLATTAMENTO MATERNO**	*Dott. Mazzella Massimo*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Ostetrico Assistente Sanitario UU.OO. Ostetricia, Patologia Neonatale, Nido, operatori esterni	29,8
30/01/2019	**STRATEGIE DI PREVENZIONE DELL'ARTROPATIA EMOFILICA: IL PUNTO DI VISTA DELL'ORTROPEDICO, IL PUNTO DI VISTA DEL FISIOTERAPISTA**	*Dott. Angelo Claudio Molinari*	Medici, Biologi, Psicologi, Infermieri Pediatrici coinvolti ed interessati alla tematica	3,5
30/01/19 - 20/11/19	**AGGIORNAMENTO E DISCUSSIONE CASI CLINICI PER PERSONALE MEDICO E INFERMIERISTICO U.O. ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA - Anno 2019**	*Dott. Silvio Boero*	Medici e Infermieri U.O. Ortopedia e Traumatologia	32
14/02/2019 - 19/12/2019	**JOURNAL CLUB ANNO 2019- REUMATOLOGIA**	*Prof. Angelo Ravelli*	Personale Medico Pediatria II-Reumatologia	19,2
28-29-30-31 gennaio / 1 febbraio 2019	**INCONTRI SULL'UTILIZZO DI UNO STRUMENTO DI VALUTAZIONE DELLA COMPLESSITA' ASSISTENZIALE**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Coordinatori Infermieristici	0
05/03/19 - 12/06/19	**APPARENT LIFE THREATENING EVENT (ALTE) E BRIEF UNEXPLAINED EVENT (BRUE)**	*Dott.ssa Antonella Palmieri*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico	3,5
24/01/19 - 19/12/19	**CONDIVISIONE ED APPROFONDIMENTI CASI CLINICI CENTRO ANGIOMI E RADIOLOGIA INTERVENTISTICA**	*Dott. Carlo Gandolfo Dott. Francesco Pasetti*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Tecnico di radiologia medica	50
19/02/2019 - 24/09/2019	**CONDIVISIONE INTERDIPARTIMENTALE DEL PERCORSO DIAGNOSTICO DELLE CONDIZIONE EMORRAGICHE E TROMBOTICHE CONGENITE ED ACQUISITE: AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONE INTERDISCIPLINARE IN EMOSTASI E TROMBOSI**	*Dott. Angelo Claudio Molinari*	Medico Chirurgo, Biologo, Tecnico Sanitario laboratorio Biomedico	10
29/01/19 - 31/12/19	**CORSO FAD: "LA LEGGE N. 190 I PIANI E LE MISURE ANTICORRUZIONE"**	*Avv. Carlo Berri*	Tutti i profili professionali - tutte le professioni	8
07/02, 12/03, 17/04/19	**LA NUOVA PRIVACY**	*Avv. Carlo Berri*	Perosnale Cisef +Perosnale Centro Formazione IGG	0
05/03 - 02/04 - 14/05 - 11/11 - 27/01/2020	**RUOLO DELL'INFERMIERE DI SALA OPERATORIA NELLA GESTIONE DELL'ENDOSCOPIA DIGESTIVA**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Infermiere Pediatriche Blocco Sale Operatorie	3

08/03/2019	**DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA - PRIMO INCONTRO**	*Dott. Alessandro Consales*	Medico Chirurgo, Operatori coinvolti ed interessati alla tematica	8
05/03/19 - 31/12/19	**ORIENTAMENTO GENERALE E SPECIFICO DEL PERSONALE DI NUOVA ACQUISIZIONE NELLE UUOO/SALE OPERATORIE DELL'ISTITUTO G. GASLINI**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Personale neo assunto	30
27/03/19 - 27/11/19	**IMPLEMENTAZIONE DI NUOVE TECNICHE IN CHIRURGIA VERTEBRALE**	*Dott. Antonio Andaloro*	Blocco Sale Operatorie	19
04/03/19 - 05/08/19	**LAB MEETING**	*Dott.ssa Isabella Ceccherini*	Medico Chirurgo, Biologo, Tecnico Sanitario laboratorio Biomedico	48
08/03 - 11/03 - 18/03 - 08/11 - 29/11//2019	**E.P.I.L.S. EUROPEAN IMMEDIATE LIFE SUPPORT**	*Dott.ssa Miriam Tumolo*	Personale infermieristico Rianimazione, Pronto soccorso / DEA, Sale operatorie polispecialistiche, Radiologia, Neuroradiologia, Terapia del Dolore	13,3
23/03/2019	**OTOLOGIA PEDIATRICA - CORSO TEORICO PRATICO PER PEDIATRI**	*Dott. Vincenzo Tarantino*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico e professioni coinvolte ed interessate alla tematica	7,5
20/09/2019	**ERN E CPMS: UN PROGETTO EUROPEO PER IL FUTURO**	*Prof. C. Minetti / Dott.ssa M.B. Michelis*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico e professioni coinvolte ed interessate alla tematica	3,5
29-30 marzo; 28-29 giugno; 25-26 ottobre 2019	**ADVANCED LIFE SUPPORT - A.L.S.**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Medico chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico UU.OO.: Rianimazione, Pronto Soccorso, Medicina d'Urgenza	28,2
14/02/2019	**ASSESSMENT ORGANIZZATIVO, ANALISI DI POSIZIONAMENTO E PERCORSI DIAGNOSTICO TERAPEUTICI ASSISTENZIALI: EVIDENZE DELL'ESPERIENZA DELL'AZIENDA OSPEDALIERA "G. BROTZU" DI CAGLIARI**	*Dott. Ubaldo Rosati / Dott.ssa Silvia Scelsi*	Capo Dipartimenti, Primari, Responsabili UOSD, Coordinatori Infermieristici e Tecnici	0
18/03/2019 - 16/12/2019	**AGGIORNAMENTI IN MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE - ANNO 2019**	*Dott. Paolo Moretti*	Personale U.O. Medicina Fisica e Riabilitazione	14,4
21/03/2019	**IV CONVEGNO "ADOLESCENZA TERRA DI MEZZO" PSICOPATOLOGIA IN ADOLESCENZA: DIAGNOSI, CURA E SUGGESTIONI SOCIALI**	*Dott. Lino Nobili*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	7,5
02/04-16/05-03/06-03/10-28/10-12/12	**CORSO DI FORMAZIONE: STABILIZZAZIONE DEL NEONATO IN ATTESA DEL TRASPORTO**	*Dott. Carlo Bellini Dott. Andrea Moscatelli*	Dirigenti Medici, Infermier, Infermieri Pediatrici punti nascita Liguri e Istituto G. Gaslini	8
01/04/2019	**IL MONITORAGGIO TERAPEUTICO DEI FARMACI: ESPERIENZA E MODELLO ORGANIZZATIVO DELL'ISTITUTO G. GASLINI**	*Dott. Roberto Bandettini*	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, infermieristico coinvolto negli argomenti trattati	3,5
28/02/19 al 27/06/19	**L'IMPLEMENTAZIONE DELLA CHILD AND FAMILY-CENTRED CARE (CFCC) - ANNO 2019**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Coordinatori e personale infermieristico coinvolto – accreditato per tutte le professioni	24

28/03/2019	**GIORNATA DI TOSSICOLOGIA**	*Dott. Salvatore Renna*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	4,5
8 edizioni: 01-02-03-04-05 Aprile 2019	**CORSO DI AGGIORNAMENTO TEORICO PRATICO PER L'UTILIZZO DEL MONITOR PER TRATTAMENTI SOSTITUTIVI RENALI CONTINUI (CRRT)**	*Dott. Enrico Verrina*	Operatori UOSD Dialisi e UOSD Terapia Intensiva neonatale e pediatrica	6,5
02/04/2019 - 25/06/2019	**CASI CLINICI IN U.O. EMATOLOGIA-TRAPIANTO MIDOLLO OSSEO - SECONDA PARTE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Biologo, Psicologo afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	31
09/02/2019	**MACRON 2019: LA FLUIDOTERAPIA NELLA PAZIENTE OSTETRICA**	*Dott. Gabriele De Tonetti*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Ostetrico interno ed esterno	9,1
22-23 marzo; 12-3 Aprile; 21-22 giugno; 12-13 luglio; 24-25 settembre	**P.A.L.S. (PEDIATRIC ADVANCED LIFE SUPPORT) - ANNO 2019**	*Dott. Barbara Tubino*	Medico Chirurgo	24,6
15/04/2019	**DIAGNOSI E GESTIONE DELLA SMA IN UNA NUOVA ERA TERAPEUTICA**	*Dott. Claudio Bruno, Dott.ssa M. Pedemonte*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	5
15-16 APRILE 20129	**CORSO DI FORMAZIONE AUDITOR INTERNI ISO 9001:2015**	*Dott Ubaldo Rosati*	Operatori individuati	23
30/04 - 11/06/19 - 06/11/19 - 29/11/19	**CORSO DI IMMEDIATE LIFE SUPPORT**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Medici e Infermieri, Ostetriche, CCV, Pneumologia Fibrosi Cisticda, Nefrologia, Dialisi, Ospedale di Giorno, Ostetricia e Ginecologia e Sala Parto, Centro Trasfusionale, Hospice, Assistenza Domiciliare, Riabilitazione,	11,2
dal 02/05/2019 al dicembre 2019	**LA COMUNICAZIONE EFFICACE NEL TEAM DI SALA OPERATORIA ED AREA CHIRURGICA**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Operatori Blocco Sale Operatorie	26
06/05/2019	**L'ESAME AL LETTO DEL MALATO (POINT OF CARE TESTING) ASPETTI CLINICI E TECNOLOGICI IN AMBITO ISTITUZIONALE**	*Dott. Roberto Bandettini*	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, infermieristico coinvolto negli argomenti trattati	3,5
24-25 MAGGIO 2019	**CORSO E.P.A.L.S. - EUROPEAN PEDIATRIC ADVANCED LIFE SUPPORT**	*Dott. Miriam Tumolo*	Dirigenti Medici U.O. Anestesia e Rianimazione, Dirigenti Medici PRINTO	32
20/05/2019	**CORSO N.L.S.-NEWBORN LIFE SUPPORT**	*Dott. Miriam Tumolo*	Personale medico, infermieristico, ostetrico UOC Ginecologia e Ostetricia, Personale medico UOC Anestesia e Rianimazione, Personale Medico, Infermieristico U.O.Patologia Neonatale e Assistenza Neonatale/Nido	12,2
15/05/2019	**PREVENZIONE E GESTIONE DELLE INFEZIONI NOSOCOMIALI: PROCEDURE, LINEE GUIDA, PROTOCOLLI**	*Dott. Roberto Bandettini*	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, infermieristico coinvolto negli argomenti trattati	3,5

13/05/2019	**STANDARD DI CURA E GESTIONE MULTIDISCIPLINARE DELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE**	*Dott. Claudio Bruno, Dott.ssa M. Pedemonte*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	5
14/05/2019	**DISPLASIA CONGENITA DELL'ANCA: DIAGNOSI E TRATTAMENTO**	*Dott. Silvio Boero*	Medico Chirurgo UU.OO.: Ortopedia e Traumatologia, Radiologia, Neonatologia	3
14/05/2019	**INCONTRO QUALITY & PATIENT SAFETY PER REFERENTI AZIENDALI QUALITA' (RAQ)**	*Dott. Ubaldo Rosati*	RAQ Istituto Giannina Gaslini	3,5
13/05/2019	**METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: ESITI DEL SISTEMA DI MONITORAGGIO: CRITICITA' E AZIONI DI MIGLIORAMENTO - SESSIONE 3**	*Dott. Ubaldo Rosati*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	3,5
03/05/2019	**ANALISI DEL GENOMA NELLA RICERCA E APPLICAZIONI DIAGNOSTICHE**	*Dott. Domenico Coviello*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	4
04/05/2019	**AZIONI DI MIGLIORAMENTO NELLA GESTIONE POST-OPERATORIA DEI BAMBINI SOTTOPOSTI A CHIRURGIA COLO-RETTALE**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	5
31/05/2019	**STEWARDSHIP ANTIBIOTICI: ESPERIENZE A CONFRONTO**	*Dott. Ubaldo Rosati*	Operatori individuati da Centro Controllo Direzionale	8
07/05/19 - 14/05/19 - 21/05/19	**ACCOGLIERE, INFORMARE, ACCOMPAGNARE**	*Dott. Stefano Castagnola / Daniela Mangini*	Autisti, Operatori CABEF, URP, INFOPOINT	0
31/05/19 al 11/10/19	**FORMAZIONE GRUPPO ACCOGLIENZA**	*Dott. Stefano Castagnola / Daniela Mangini*	Autisti, Operatori CABEF, URP, INFOPOINT	1
28/05/2019	**PREVENZIONE DELLA CORRUZIONE E CODICE ETICO**	*Avv. Carlo Berri*	Dirigenti Medici e operatori interessati e coinvolti nella tematica	4
06/05/2019 - 28/05/19	**ATTUALITA' E PROSPETTIVE DEL PIANO ATTUATIVO AZIENDALE**	*Dott. Paolo Petralia*	Dirigenti individuati	0
31/05/2019	**LA NUOVA PRIVACY IN SANITA'**	*Avv. Carlo Berri*	Dirigenti Medici e operatori interessati e coinvolti nella tematica	5
25/06/2019	**MI PRENDO CURA….. CONTINUA**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica	3,5
28/06/2019	**REVISIONE DELLE PROCEDURE DEL SISTEMA QUALITA' SUL CONTROLLO DEL RISCHIO INFETTIVO NELL'ISTITUTO G. GASLINI**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica	3,5
01/06/19 - 30/06/19	**REVISIONE DELLE PROCEDURE DEL SISTEMA QUALITA' SUL CONTROLLO DEL RISCHIO INFETTIVO NELL'ISTITUTO G. GASLINI - FORMAZIONE SUL CAMPO (FSC)**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica	15
14/06/2019	**DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA - SECONDO INCONTRO**	*Dott. Alessandro Consales*	Medico Chirurgo, Operatori coinvolti ed interessati alla tematica	8

13/06/2019	**WORKSHOP: "PROSPETTIVE DEI SISTEMI SANITARI E DELLA PEDIATRIA"**	*Dott.Paolo Petralia*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica	0
19/09-05/12/2019	**UPDATE SULLE PATOLOGIE TRATTATE PRESSO LA REUMATOLOGIA: PARTE 2- ANNO 2019**	*Prof. Angelo Ravelli*	Medico chirurgo interessati alla tematica	12
30/09/2019 21/1719	**IL BAMBINO CARDIOPATICO AL GASLINI - Prima Parte: Introduzione alle Cardiopatie Congenite**	*Dott. Franco Lerzo*	Medico Chiriurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Sale Operatorie, Anestesia e Rianimazione	13
24/09/2019	**PRESENTAZIONE DELLE ATTIVITA' TECNICHE NEL LABORATORIO DI GENETICA UMANA**	*Dott. Domenico Coviello*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica oggetto del Corso	3,5
26/06/2019	**CORSO TEORICO PRATICO IN TRIAGE PEDIATRICO**	*Dot.ssa Emanuela Piccotti*	Infermeri individuati U.O. Pronto Soccorso	0
05/09/19 - 08/11/19	**LA COMUNICAZIONE EFFICACE IN AREA CRITICA**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Operatori afferenti alle UU.OO. Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale, DEA, Ostetricia	22,4
11/09/2019 - 20/12/2019	**AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONE INTERDISCIPLINARE DI CASI CLINICI IN ONCOLOGIA PEDIATRICA - SECONDA PARTE - ANNO 2019**	*Dott. Alberto Garaventa, Dott. Antonio Verrico*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Psicologo, Fisioterapista, Biologi, Tecnico Sanitario Laboratorio afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche e U.O. Neurooncologia	13
10/09 - 17/12/2019	**CASI CLINICI IN U.O. EMATOLOGIA-TRAPIANTO MIDOLLO OSSEO - TERZA PARTE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Biologo, Psicologo afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	36
17/07/2019	**2018: UN ANNO DI GASLINI**	*Dott. Paolo Petralia*	Dirigenti e coordinatori Istituto Giannina Gaslini	0
18/07/2019	**WORKSHOP FORMATIVO: " NSO ORDINE ELETTRONICO"**	*Dott..ssa Adelaide Sita, Dott. Nicola Corte*	Operatori U.O. Bilancio, Contabilità, Finanza, operatori afferenti UU.OO. Che gestiscono Ordini	0
19/10/2019	**III GIORNATA INFORMATIVA SULLA SINDROME DI SOTOS**	*Dott. Domenico Coviello*	Operatori interni ed esterni all'Istituto G. Gaslini coinvolti ed interessati alla tematica	8
30/09/19 - 09/12/19	**AGGIORNAMENTI IN PATOLOGIA NEONATALE**	*Dott. Carlo Bellini*	Personale U.O. Patologia Neonatale	15
01/10/2019 - 04/12/2019	**INTEGRAZIONE OSPEDALE - TERRITORIO IN GASTROENTEROLOGIA PEDIATRICA**	*Dott.Paolo Gandullia*	Pediatri di Libera Scelta	7
08/10/2019	**INCONTRO QUALITY & PATIENT SAFETY PER REFERENTI AZIENDALI QUALITA' (RAQ)**	*Dott. Ubaldo Rosati*	RAQ Istituto Giannina Gaslini	3,5
15/10/2019	**LA PROFESSIONE OSTETRICA: AMBITI DI SVILUPPO E DI CARRIERA (CORSO NON SVOLTO PER ALLERTA METEO ROSSA)**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni	4
11/10/2019- 18/12/2019	**NEUROBLASTOMA: DISCUSSIONI CLINICHE E DI RICERCA - SECONDA PARTE ANNO 2019**	*Dott. A. Garaventa*	Dirigenti Medici, Biologi, tecnici Sanitari laboratorio Medico U.O. Oncologia	13

19/09/19 - 20/09/19	**FORMAZIONE DEGLI OPERATORI PER AVVIO GESTIONE ORDINE ELETTRONICO CON INTEGRAZIONE DEL N.S.O.**	*Dott. Simone Lightwood*	Amministrativi coinvolti nella tematica	0
24/09 - 10/12/19	**AGGIORNAMENTI IN ANESTESIA PEDIATRICA - PRIMA PARTE**	*Dott. Giovanni Montobbio*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici afferenti Dip.to Integrato di Chirurgia e Alta Intensità Cure	10
25/09/2019	**LA SPECIFICITA' DELL'OSPEDALE PEDIATRICO TRA MEDICINA E ECONOMIA**	*Dott. Paolo Petralia*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica oggetto del Corso	0
19/10/19 - 31/12/19	**L'AUTOPSIA NEI PERCORSI DIAGNOSTICI**	*Prof. Ezio Fulcheri*	Operatori coinvolti nella tematica oggetto del Corso	12
02/10 - 18/12/19	**MALFORMAZIONI FETALI E MANAGEMENT PERINATALE - DEBRIEFING SETTIMANALE**	*Prof. Dario Paladini*	Operatori coinvolti nella tematica oggetto del Corso	26
23/10-30/10-06/11/19	**MODELLI ORGANIZZATIVI PER INTENSITA' DI CURA: RUOLO DEL MEDICO E DELL'INFERMIERE TUTOR - ANNO 2019**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	due medici e due infermieri individuati UU.OO.: Neurpsichiatria, Gastroenterologia, Chirurgia, Weeksurgery, Ortopedia, Neurochirurgia	6
1 ED 22-23/10 - 2 ED 05-06/11	**SISTEMA DI BUDGETING E REPORTING**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Coordinatori infermieristici-tecnici-ostetriche-fisioterapiste, RAQ, Dirigenti Medici	8
27/09/2019	**SETTIMANA MONDIALE DELLA CRESCITA**	*Dott. Paolo Petralia / Prof.Mohamad Maghnie*	Tutte le professioni	0
12/11/2019	**Revisione delle procedure del sistema qualità sul controllo del rischio infettivo nell'Istituto G. Gaslini: IGIENE DELLE MANI E IMPLEMENTAZIONE NUOVE PROCEDURE**	*Dott. Ubaldo Rosati / Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni	3,5
09/10; 23/10; 07/11; 20/11; 04/12; 18/12/2019	**SEMINARI: 1) La valutazione dello stato nutrizionale del bambino sano e del paziente cerebropatico; 2) Le insidie della Malattia di Kawasaki: 3) La cheto acidosi diabetica; 4) Liscia, gassata o ipertonica: approccio clinico alla fluidoterapia; 5) Quando sospettare una TB; 6) Seminario sul ruolo del Pediatra di famiglia**	*Dott. Paolo Petralia*	Medici specializzandi, Dottorandi e Personale Sanitario interessato alla tematica	0
18/11/2019 - 27/12/2019	**AGGIORNAMENTI IN TEMA DI MALATTIE INFETTIVE**	*Dott. Elio Castagnola*	Operatori U.O. Malattie Infettive, Operatori coinvolti ed interessati alla tematica	19
16/10/2019	**INCONTRO CON DIRETTORI DIPARTIMENTO PRESSO FONDAZIONE "GEROLAMO GASLINI"**	*Dott. Paolo Petralia*	Collegio di Direzione / Capi Dipartimento	0
02-16-30 ottobre; 13-27 novembre; 11 dicembre	**SEMINARI: TEMI DI ANTROPOLOGIA E DI ETICA FILOSOFICA IN PROSPETTIVA MEDICA**	*Dott. Paolo Petralia / Mons. Marco Doldi*	Medici specializzandi, Dottorandi e Personale Sanitario interessato alla tematica	0
14/10/19 (4 edizioni); 29/10/19 (2 edizioni)	**WORKSHOP ANTINCENDIO AGGIORNAMENTI**	*Dott.ssa Susy Cappiello*	Preposti Antincendio Istituto G.Gaslini	0

14-15 Novembre 2019	**WORKSHOP DEL SEVERE APLASTIC ANEMIA WORKING PARTY**	*Dott. Carlo Dufour*	Esperti internazionali malattie insufficienza midollare TMO	0
06/12/2019	**DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA - TERZO INCONTRO**	*Dott. Alessandro Consales*	Medico Chirurgo, Operatori coinvolti ed interessati alla tematica	8
23/12/2019	**PREPARIAMOCI INSIEME AL 2020: INCONTRO CON DIRETTORI DIPARTIMENTO/RESPONSABILI U.O./ COORDINATORI PRESSO FONDAZIONE GEROLAMO GASLINI**	*Dott. Paolo Petralia*	Direttori Dipartimento, Responsabili U.O., Coordinatori	0
08/05/2019 - 27/05/2019	**SEMINARIO: NUOVI QUADRI CLINICI HIV**	*Dott Elio Castagnola*	Personale Malattie Infettive e tutti gli operatori coinvolti ed interessati alla tematica	3,5
16/09/2019	**SEMINARIO: NOVITA' IN TEMA DI ANTIBIOGRAMMA**	*Dott. Elio Castagnola*	Personale Malattie Infettive e tutti gli operatori coinvolti ed interessati alla tematica	3,5
01/02/2019 – 10/12/2019	**CORSO DI FORMAZIONE PER IL PERSONALE DEI REPARTI DI MALATTIE INFETTIVE (EX. L. 135/90) - DGR N. 768/2017 (FONDI 2013)**	*Dott. Elio Castagnola*	Personale Malattie Infettive	0

Convegni e Corsi – Settore AFR

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
16/1/2019	La ricostruzione dell'apparato muscoloscheletrico in età pediatrica	S. Boero M.B. Michelis	Medico chirurgo, infermiere pediatrico, infermiere, Psicologo, Assistente sanitario, Fisioterapista, Podologo, Tecnico ortopedico, Tecnico sanitario di radiologia medica, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico	5,5
30/3/2019	Neurofisiologia del Sistema Nervoso Periferico in età pediatrica: dalla fisiologia della maturazione alla patologia	P. Lanteri	Medico chirurgo, Tecnico di Neurofisiopatologia	8
3-4/4/2019	KICK OFF MEETING: I nuovi criteri di PRINTO per la classificazione dell'artrite idiopatica giovanile. Un progetto basato sull'evidenza scientifica per la revisione dei criteri della Lega Internazionale contro i reumatismi (ILAR)	A. Martini N. Ruperto	Medico chirurgo, Farmacista	5,5
10/4/2019	XVIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica – *1^ parte*	I. Ceccherini M. Lerone	Medico chirurgo, Biologo, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico	7
22/5/2019	XVIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica – *2^ parte*	I. Ceccherini M. Lerone	Medico chirurgo, Biologo, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico	7
30-31/5/2019	Craniostenosi: stato dell'arte	G. Piatelli L. Massini	Medico chirurgo	8
18/10/2019	Dall'epidemiologia alla prevenzione: lo sviluppo di nuove tecniche comunicative e didattiche	C. Debbia	Medico chirurgo, Psicologo, Fisioterapista, Logopedista, Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnico neurofisiopatologia, Tecnico sanitario di radiologia medica, Infermiere pediatrico, infermiere	5
6/12/2019	GENETICA CLINICA: attualità e futuro	V. Capra	Medico chirurgo	3

Report Annuale 2019

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





ISTITUTO GIANNINA GASLINI

ISTITUTO PEDIATRICO
DI RICOVERO E CURA
A CARATTERE SCIENTIFICO

www.gaslini.org

INTRODUZIONE 4

SALUTO DEL PRESIDENTE 4
SALUTO DEL DIRETTORE GENERALE 6

CAPITOLO 1 – L'ISTITUTO GIANNINA GASLINI 7

LA NOSTRA STORIA, IL PRESENTE E LE PROSPETTIVE 7
OSPEDALE RICERCA - ASSISTENZA E CURE – FORMAZIONE 9

CAPITOLO 2 – L'ORGANIZZAZIONE 11

PRESIDENTE E CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE 11
COLLEGIO SINDACALE 12
DIREZIONE GENERALE 13
Segreteria Direzione Generale e Organi Istituzionali 13
Ufficio Posta e Protocollo 14
Servizio Medicina Preventiva – Ufficio Medico Competente – Gruppo Infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere CIO 15
Organo di vigilanza 17
ORGANIGRAMMI 18

CAPITOLO 3 – STRUTTURA 24

DIPARTIMENTO PROGRAMMAZIONE E CONTROLLO 24
U.O.C. Controllo di Gestione, Qualità e Sicurezza 24
U.O.C. Servizi Informativi 26
U.O.C. Affari Generali e Legali 28
U.O.C. Ambiente Rifiuti e Sicurezza 30
Servizi 32
Centro Accoglienza Bambino e Famiglia - C.A.B.E.F. 32
Servizi di Staff - Centro Relazioni Esterne, Ufficio Stampa e UIRP 34
Centro Relazioni Sviluppo e comunicazione 35
Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico (UIRP) 36
Laboratorio fotografico e videoproduzione 37
Relazioni internazionali 38
Ufficio Stampa 39
Centro Formazione 41
DIREZIONE AMMINISTRATIVA 43
Presentazione del Direttore Amministrativo 43
U.O.S.I.D. Servizi Amministrativi Sanitari 44
DIPARTIMENTO AMMINISTRATIVO 45
U.O.C. Servizi Tecnici 45
U.O.C. Acquisizione Beni e Servizi 48
U.O.C. Gestione Risorse Umane 50
U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza 54
DIREZIONE SCIENTIFICA 56
Presentazione Direzione Scientifica 56
U.O.S.I.D. Epidemiologia e Biostatistica 61
U.O.C. Centro Trial 62
DIREZIONE SANITARIA 64
Saluto del Direttore Sanitario 64
Uffici di supporto Direzione Sanitaria Servizi Sociali e sanitari 67
U.O.S.D. Psicologia 72
DIPARTIMENTO INFERMIERISTICO DELLE PROFESSIONI SANITARIE (DIPS) 74
DIPARTIMENTO INTEGRATO DI SCIENZE PEDIATRICHE ED EMATO-ONCOLOGICHE 76
U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia 76
U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia 78
U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva 81
U.O.C. Pediatria d'Urgenza e Pronto Soccorso 84
U.O.C. Ematologia 87
U.O.C. Oncologia 90
U.O.C. Malattie Infettive 93
U.O.C. Nefrologia e Trapianto rene 95
U.O.S.D. Pronto Soccorso e OBI 97

U.O.S.D. Centro di Dialisi 100
Organizzazione logistica del servizio 101
Apparecchiature disponibili 101
U.O.S.D. Centro Nutrizionale 105
U.O.S.D. Centro Malattie Rare 107
U.O.S.D. Centro di Trapianto di Midollo Osseo 108
U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi 110
DIPARTIMENTO INTEGRATO DI CHIRURGIA ED ALTA INTENSITÀ DI CURA (AIC) 113
U.O.C. Cardiochirurgia 113
U.O.C. Cardiologia 115
U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi 117
U.O.C. Chirurgia Pediatrica 120
U.O.C. Anestesiologia e Terapia del dolore acuto e procedurale 123
U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica 125
U.O.C. Radiologia 129
U.O.S.D. Team Missioni Cardio Chirurgiche Internazionali 131
U.O.S.D. Centro di Neuroradiologia e radiologia interventistica 133
U.O.S.D. Centro di Chirurgia Pediatrica Toracica e delle vie Aeree 134
DIPARTIMENTO INTEGRATO NEUROSCIENZE MEDICHE E CHIRURGICHE E RIABILITAZIONE – CONTINUITÀ CURE (RCC) 136
U.O.C. Neurochirurgia 136
U.O.C. Ortopedia 140
U.O.C. Otorinolaringoiatria 143
U.O.C Oculistica 145
U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione 147
U.O.C. Neuropsichiatria Infantile 149
U.O.C. Neuroradiologia 152
U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica 154
U.O.S.D. Assistenza Domiciliare 156
U.O.S.D. Hospice - "Il Guscio dei Bimbi" – Chiara Luce Badano 158
U.O.S.D. Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano 160
U.O.S.D. Centro di Neuroncologia 162
U.O.S.D. Centro Neurofisiologia 164
DIPARTIMENTO INTEGRATO SERVIZI E LABORATORI 166
Area Assistenza *166*
U.O.C. Laboratorio Analisi 166
U.O.C. Laboratorio di Genetica Umana 169
U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale 173
U.O.C. Anatomia Patologica 175
U.O.C. Farmacia 178
U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia Fetoperinatale 180
Area Ricerca *183*
U.O.C. Genetica Medica 183
U.O.C. Laboratorio di Immunologia Clinica e sperimentale 186
U.O.C. Laboratorio Cellule Staminali Post-Natali e terapie cellulari 188
U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze 190
U.O.S.D. Centro Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze 192
U.O.S.D. Laboratorio Terapie Sperimentali in Oncologia 194
U.O.S.D. Laboratorio di Biologia Molecolare 197
U.O.S.D. Laboratorio di Genetica e Genomica Malattie Rare 200
U.O.S.D. Laboratorio di Genetica Molecolare e Biobanche 202
AREA AGGREGAZIONE MALATTIE NEURO-MUSCOLARI E RESPIRATORIE 204
U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari 204
U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria 207
U.O.S.D. Centro di Miologia traslazionale e sperimentale 210
U.O.S.D. Centro Fibrosi Cistica 212
U.O.S.D. Centro Allergologia 215
AREA AGGREGAZIONE MAMMA BAMBINO 220
U.O.C. Ostetricia e Ginecologia 220
U.O.C. Patologia Neonatale 222
U.O.C. Medicina Fetale e Perinatale 225
U.O.S.D. Team Trasporto Neonatale 227
OSPEDALE DI GIORNO 231

L'Attività Sanitaria all'Ospedale di Giorno....231

CAPITOLO 4 – ATTIVITÀ E LINEE DI RICERCA....237

PRESENTAZIONE DEL DIRETTORE SCIENTIFICO....237
Ricerche e Trials clinici proposti nel 2019....257
Linee di ricerca e Pubblicazioni 2019....262
Linea di ricerca 1....262
Linea di ricerca 2....273
Linea di ricerca 3....292
Linea di ricerca 4....300
Linea di ricerca 5....314
Linea di ricerca 10....329

CAPITOLO 5 – ATTIVITÀ ASSISTENZIALE....336

Dati di attività 2019....336
IL SISTEMA QUALITÀ....342

CAPITOLO 6 – TRASPARENZA ANTICORRUZIONE E TUTELA PRIVACY....344

TRASPARENZA ANTICORRUZIONE....344
TUTELA PRIVACY....348

CAPITOLO 7 ATTIVITÀ FORMATIVA....349

ATTIVITÀ FORMATIVE – SETTORE AFA – ANNO 2019....349
CONVEGNI E CORSI – SETTORE AFR....360

Aggiornamento dati:2019
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
© Il documento è proprietà esclusiva dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova

Introduzione

Saluto del Presidente



Nel 2015, esattamente il 2 di settembre, si insediava il Consiglio di Amministrazione dell'Istituto Giannina Gaslini, che ho l'onore di presiedere ormai da 5 anni.
Come richiesto a qualsiasi organo di governo che si rispetti, anche il Consiglio dell'Istituto ha redatto ed approvato un Piano Strategico per indicare le linee guida del proprio mandato.
Il piano prevedeva, per le diverse articolazione di attività dell'Istituto, interventi di sviluppo coerenti con la realtà attuale ed in armonia con la programmazione nazionale e regionale in una sostanziale ordinarietà ed in continuità col passato, seppur sempre con l'attenzione fissa all'evoluzione della pediatria e della ricerca scientifica.
Ma il Piano non finiva lì, chiudeva con una visione alta, molto alta, come devono essere tutte le visioni, e questa visione candidava l'Istituto ad assumere il ruolo di Istituto Pediatrico Europe.
Il Gaslini ne aveva tutte le potenzialità, e allora perché non provarci.
Oggi quel traguardo così ambizioso non è stato ancora raggiunto, forse era presunzione eccessiva pensare che un Ente Pubblico potesse muoversi ai ritmi normali di una "macchina" moderna ed efficiente che pur avendo nel motore tutti i cavalli necessari per correre si trovava come in un box con la saracinesca mezza chiusa.
Oggi si chiude anche il ciclo del mandato del Consiglio di Amministrazione e con esso quello dei suoi componenti ed il mio. E' con un po' di dispiacere che volto una bella ed impegnativa pagina della mia vita, e necessariamente queste mie righe non possono non essere anche un ricordo ed un richiamo a miei sentimenti che colgo l'occasione di condividere con voi che mi leggerete.

All'inizio del mandato, e sempre con una similitudine automobilistica, in una delle mie prime interviste avevo effettivamente paragonato il Gaslini ad una Ferrari, completa di tutti i pezzi (e che pezzi) carica di storia e con un nome blasonato, ma un po' arrugginita.

Ebbene, al di la del paragone che non a tutti è piaciuto, le cose erano e sono proprio così.

La sanità italiana, nonostante tutto, è un'ottima sanità così come lo è la nostra ricerca scientifica perché i singoli ci sono, l'ingegno, la voglia, la competenza e la forza per andare avanti ci sono pure loro anche dove le strutture e l'organizzazione fanno fatica a stare al passo.

Anche il Gaslini si trova nella sanità italiana e non può non esserne influenzato, ma il Gaslini c'è e c'è stato in questi anni, raggiungendo, ancora una volta nonostante tutto, traguardi importanti in termini di cure ad altissimo livello e risultati scientifici invidiati da molti in Italia e nel mondo.

Il tutto in un contesto mai abbandonato di costante attenzione alla Persona con la “P” maiuscola, caratteristica che è e resta un vanto per il nostro Istituto.

I dati raggiunti, come singoli o gruppi di lavoro, sono scritti nel presente documento, nella cronaca specializzata che si è sviluppata nel corso dell’anno passato, e soprattutto sono impressi nel cuore e nei sorrisi dei loro protagonisti.

Le glorie del passato, le visite nei nostri padiglioni di personaggi ed autorità importanti, i riconoscimenti a volte passati in sordina ed a volte ampiamente sottolineati dai media, e chi più ne ha più ne metta, sono parte della storia e fanno storia.

Anche in questo ripetendo cose già dette tante volte, ribadisco che la storia è importante, anzi fondamentale, ma non può e non deve essere portata a giustificazione di rilassamenti o distrazioni dalla tensione verso il futuro che è la vera sfida da affrontare.

Personalmente ho cercato ogni giorno di raccoglierla questa sfida, tante volte non ci sono riuscito, altre si, spero che chi verrà dopo di me e di noi abbia forza e volontà di raccogliere la sfida e auguro che ci metta tutto il cuore che ci ho messo io, a volte anche facendolo un po' sanguinare, ma non mollando mai.

Ringrazio col cuore tutto il personale dell’Istituto che ha sempre dato il massimo dimostrandolo anche nella attuale emergenza cui fa fronte con la competenza e sensibilità orgoglio del Gaslini.
Mi scuso con tutti per gli errori che ho fatto.

I più sinceri auguri per un radioso futuro.

Pietro Pongiglione

Saluto del Direttore Generale



Volgendo lo sguardo al trascorso 2018, anno della celebrazione dell'ottantesimo del nostro Istituto, non si può innanzitutto esprimere un pensiero grato e riconoscente al Fondatore Gerolamo e alla Famiglia Gaslini per la munifica lungimiranza con cui realizzarono un'opera che, a tutt'oggi e in prospettiva, brilla per attualità e appropriatezza: una sintesi di clinica di eccellenza, con una ricerca costantemente al "letto del paziente", in un ambiente di insegnamento permanente.

Calare nella contemporaneità, anzi nel futuro questa visione rende non solo attuale, ma conferma prospetticamente la missione dell'Istituto: prendersi cura al meglio dei piccoli pazienti di ogni dove, capaci di offrire eccellenza di diagnosi e cura, protesi nel diffondere questo sapere.

Tutto ciò richiede però, contestualmente e sempre di più, sostenibilità e garanzia di qualità ed efficienza,in una logica di "trasferimento di valore" che sempre di più fonda l'evidenza da perseguire.

In questo senso il Gaslini ha lavorato anche nel 2018 per oggettivare driver di eccellenza nelle diverse dimensioni della governance e della gestione, coordinati nell'ambito di un Piano Operativo Annuale integrato con il Piano Strategico di Mandato e con gli Obiettivi del Sistema sanitario nazionale e regionale.

Il raggiungimento delle performances attese - sia in termini economico-finanziari che produttivi e scientifico-formativi - incoraggia per il futuro, pur consapevoli della perdurante discrasia tra le regole della pediatria internazionale e le sue esigenze oggettive.

Il Bambino non è un "piccolo adulto", e come tale non può e non deve essere trattato: a cominciare dai luoghi, persone e tariffe economiche che invece non sono specificatamente a sua misura!

Incoraggiano in questa prospettiva le parole del Presidente della Repubblica Sergio Mattarella, che in occasione della visita per l'ottantesimo di fondazione al Gaslini, ha voluto prendere in carico personalmente questo problema.

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.

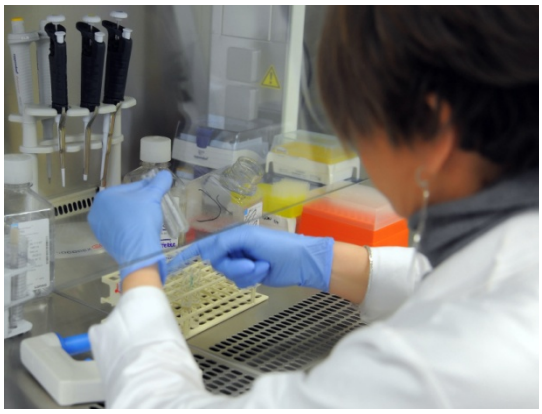
A decorrere dal 1988, anno di morte della contessa Germana Gaslini ultima erede del Fondatore, la Fondazione è presieduta per Statuto dall'Arcivescovo protempore di Genova.

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 più di ottanta 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 Giorno" 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.

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.

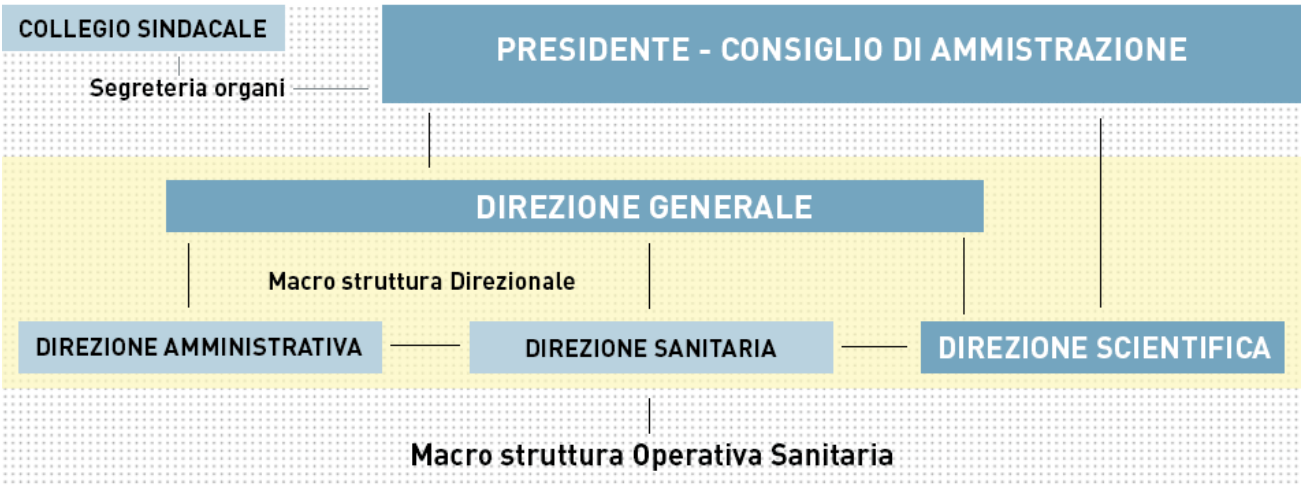
Formazione

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.

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
Commendatore Mario Maria Costantino
Dottor Mario Orlando
Avvocato Piero Giuseppe Reinaudo
Dottor Paolo Pietro Repetto

Direttori
Dottor Paolo Petralia, *Direttore Generale*
Professor Carlo Minetti, *Direttore Scientifico f.f.*
Dottor Raffaele Spiazzi *Direttore Sanitario*
Dottoressa Roberta Serena *Direttore Amministrativo*

Collegio Sindacale

Presidente

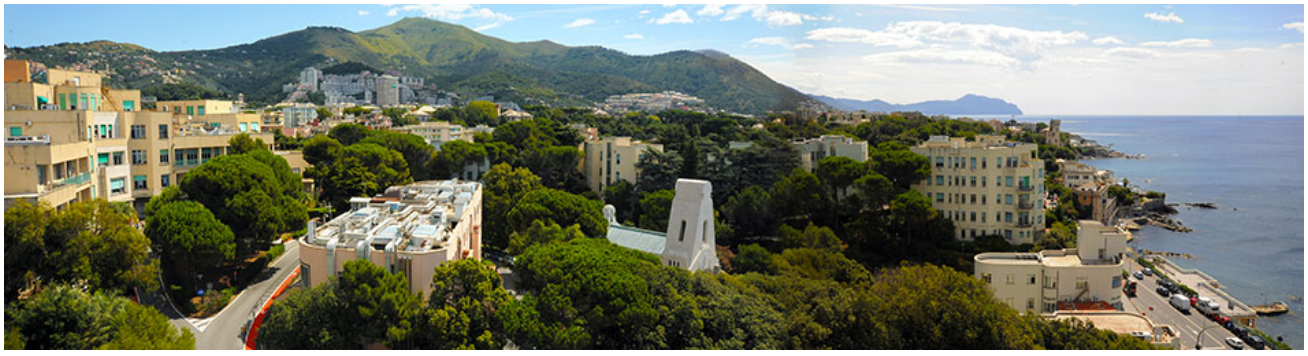
Dottor Giulio Torlonia

Componenti

Dottor Luigino Patacchia
Ingegner Mauro Ghio

Principali attività

La disciplina del collegio sindacale di ASL e ASO è dettata dall'art. 3 ter del D.Lgs. 502/1992 come integrata dall'art. 3, comma 3 del D.Lgs. 19/06/1999, n. 229 (in SO n.132, relativo alla G.U. 16/07/1999, n.165) e dall'art. 1, comma 574 della L.23 dicembre 2014, n. 190 (in SO n.99, relativo alla G.U. 29/12/2014, n.300).
L'art. 3 ter aggiornato testualmente recita: (Collegio sindacale) 1. Il collegio sindacale: a) verifica l'amministrazione dell'azienda sotto il profilo economico; b) vigila sull'osservanza della legge; c) accerta la regolare tenuta della contabilità e la conformità del bilancio alle risultanze dei libri e delle scritture contabili, ed effettua periodicamente verifiche di cassa; d) riferisce almeno trimestralmente alla regione, anche su richiesta di quest'ultima, sui risultati del riscontro eseguito, denunciando immediatamente i fatti se vi è fondato sospetto di gravi irregolarità; trasmette periodicamente, e comunque con cadenza almeno semestrale, una propria relazione sull'andamento dell'attività dell'unità sanitaria locale o dell'azienda ospedaliera rispettivamente alla Conferenza dei sindaci o al sindaco del comune capoluogo della provincia dove è situata l'azienda stessa. 2. I componenti del collegio sindacale possono procedere ad atti di ispezione e controllo, anche individualmente. 3. Il collegio sindacale dura in carica tre anni ed è composto da tre membri, di cui uno designato dal presidente della giunta regionale, uno dal Ministro dell'economia e delle finanze e uno dal Ministro della salute.



Direzione Generale

Direttore Generale
Dottor Paolo Petralia

Segreteria Direzione Generale e Organi Istituzionali



Localizzazione
Padiglione 13

Principali attività

La segreteria supporta le attività direzionali e degli organi collegiali istituzionali si occupa sia di compiti relativi all'organizzazione delle attività interne, sia di attività di front-office, ossia di ciò che concerne il contatto con l'esterno.

Per quanto riguarda la gestione interna, ossia quella di back-office la segreteria si occupa della gestione delle email e della posta cartacea in entrata e in uscita, risponde alle telefonate e inoltrarle ai responsabili di reparto o ai propri superiori organizza riunioni, appuntamenti ed eventuali trasferte del personale o dei dirigenti, si occupa della gestione delle comunicazioni e dei documenti indirizzati ai vari responsabili alla redazione di verbali; gestione di archivi di documenti, schedari e catalogazione; redazione e revisione di documenti; gestione degli impegni dei dirigenti.

La segreteria si occupa anche di compiti di tipo amministrativo quali verifica delle delibere e degli atti di gestione ed indirizzo.

A livello di front-office, ossia di relazioni con l'esterno, accoglie persone e utenti che si recano presso l'ufficio

Predisposizione di comunicazioni e lettere

Staff

Teresa Burchiellaro, Elisa Semprevivo, Lorella Penna, Paola Volpi

Ufficio Posta e Protocollo



Responsabile Protocollo
Dott. Stefano Castagnola

Localizzazione
Padiglione 13

Principali attività

Il Servizio Posta fornisce le prestazioni di accettazione e invio della corrispondenza analogica dell'Istituto ricevuta e inviata attraverso il servizio postale esterno, garantisce lo smistamento della stessa agli uffici interni destinatari. Fornisce il servizio di commesso interno ed esterno. Inoltre registra tramite il programma di protocollo informatico la corrispondenza in entrata e interna presidiando il domicilio digitale PEC dell'ente: protocollo@pecgaslini.it e direzionegenerale@pecgaslini.it.

Il Protocollo informatico offre supporto tecnico, giuridico e amministrativo alle attività di gestione documentale, conservazione e registrazione di protocollo, predispone il manuale di protocollo e gestione documentale, supervisiona e assiste la direzione aziendale e le strutture complesse dell'ente nei processi innovativi dell'amministrazione digitale, , assiste i programmi di formazione specifica, coordina le attività di protocollo di tutti gli uffici, propone alla Direzione Aziendale nuove modalità di processi documentali, amministra il software di protocollo informatico aziendale, coordina e supervisiona gli archivi documentali aziendali anche presso terzi.

Staff

Rinaldo Corsanego, Gianni Lamura, Gian Piero Massucco, Salvatore Scandale

Servizio Medicina Preventiva – Ufficio Medico Competente – Gruppo Infermieristico Comitato Infezioni Ospedaliere CIO



Direttore
Dottor Raffaele Spiazzi

Localizzazione
Padiglione 10 – P 07

Coordinatore Infermieristico Medicina preventiva
Emilia Ghibaudo

Coordinatore infermieristico CIO
Ivana Baldelli

Referenti per la qualità
Mauro Piccinini, Ivana Baldelli

Attività

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

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

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

- Partecipa alla definizione delle politiche sanitarie e socio sanitarie atte a tutelare la salute e la sicurezza del cittadino

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

Principali collaborazioni

Servizio di Medicina Preventiva, Ufficio del Medico Competente e del Medico Autorizzato:
attività di supporto e di raccordo con il Datore di Lavoro, la Direzione Sanitaria, 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, Otorinolaringoiatria, Ostetricia e Ginecologia, Dermatologia, Oculistica, Anatomia ed Istologia Patologica, Nefrologia ed Emodialisi
Collaborazione con i seguenti Enti: Regione Liguria, Ente Ospedaliero Ospedali Galliera, IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino – IST, Università di Genova, ASL Alessandria

Gruppo infermieristico CIO: Gruppo Operativo CIO, 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, Alisa, Società Scientifiche Nazionali

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: Emilia Ghibaudo,, Anna Maria Borsari, Laura Galleu, Patrizia Molinari, Stefania Visciano
Personale Amministrativo: Gabriella Olcese

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

Organo di vigilanza

Responsabile

Dott. Luigi Bricocoli

Localizzazione

Padiglione 10

Principali attività

L'Organismo di Vigilanza ha il compito, con riguardo al Modello Organizzativo emanato dall'Ente, di vigilare costantemente:

• sulla sua osservanza da parte di tutti i destinatari;

• sull'effettiva efficacia nel prevenire la commissione dei Reati;

• sull'attuazione delle prescrizioni nello stesso contenute;

• sul suo aggiornamento, nel caso in cui si riscontri la necessità di adeguare il Modello a causa di cambiamenti sopravvenuti alla struttura e all'organizzazione aziendale o al quadro normativo di riferimento.

Per disciplinare le attività connesse a tali compiti, l'Organismo si dota di un proprio Regolamento e ne dà comunicazione al Consiglio di Amministrazione.

I compiti e le attribuzioni dell'Organismo di Vigilanza e dei suoi membri non possono essere sindacati da alcun altro soggetto o struttura aziendale, ferma restando la competenza del Consiglio di Amministrazione di verificare la coerenza tra quanto svolto dallo stesso Organismo e le politiche interne aziendali.

L'Organismo di Vigilanza svolge le sue funzioni coordinandosi con gli altri organi o funzioni dell'Ente. In particolare:

• si coordina con:

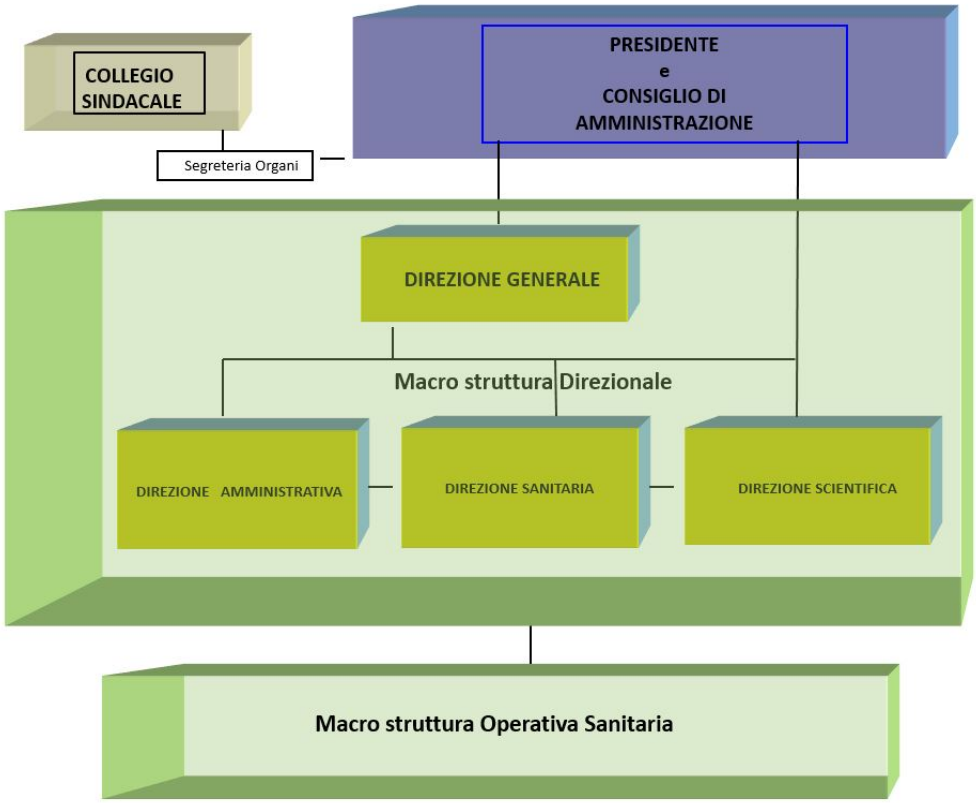
  il direttore del personale per ciò che concerne gli aspetti relativi alla formazione del personale sulle tematiche del Decreto 231;

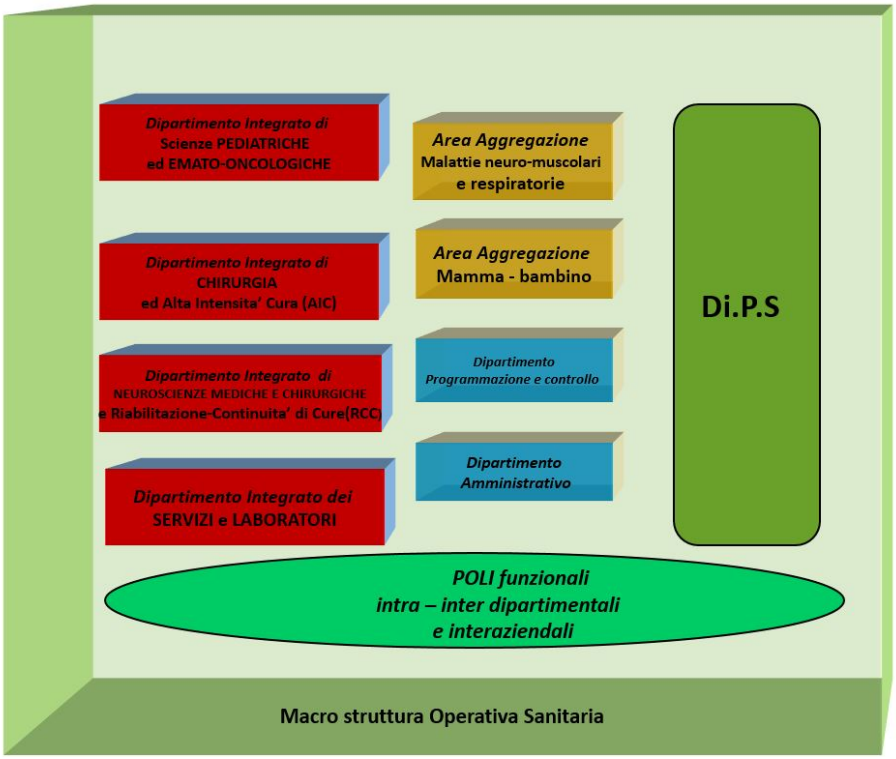
  le funzioni aziendali che svolgono attività a rischio per tutti gli aspetti relativi all'implementazione delle procedure operative di attuazione del Modello;

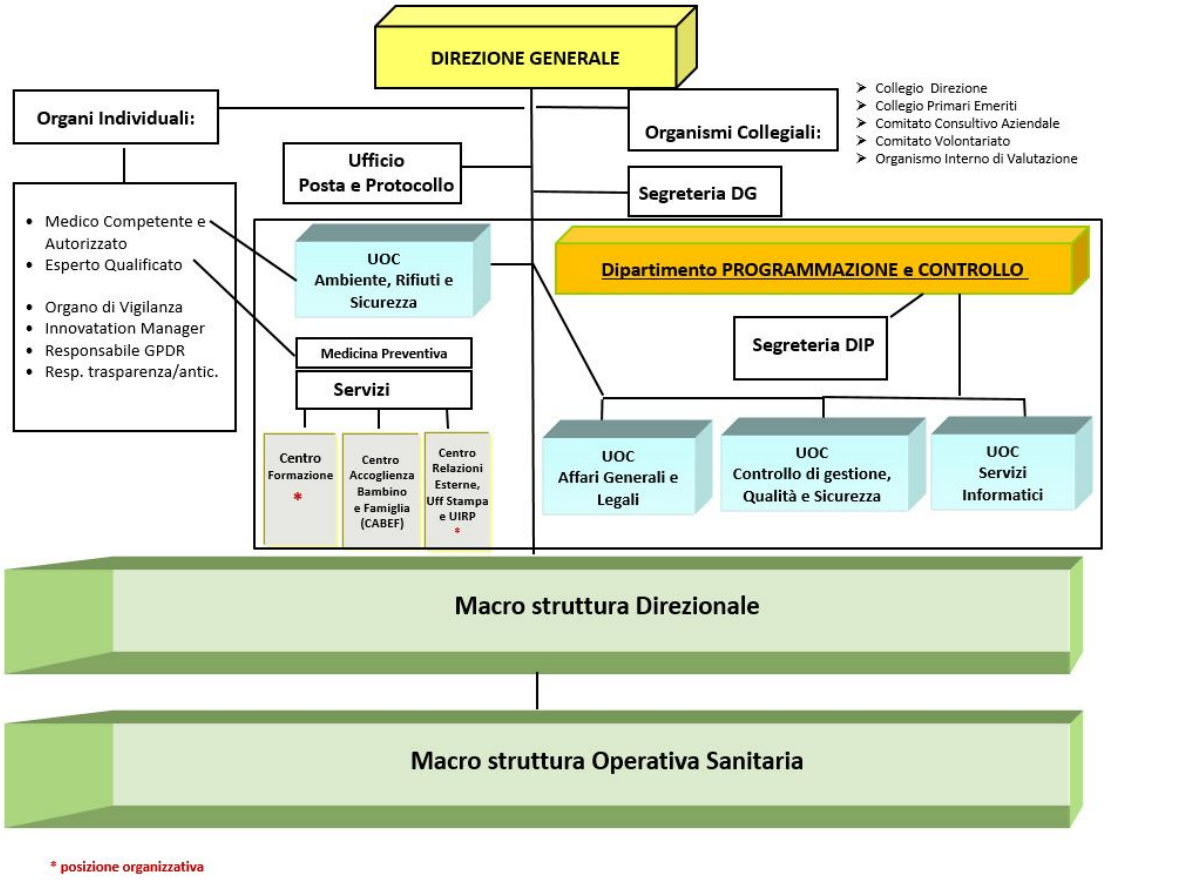
  la funzione di Internal Audit (o analoghe strutture di controllo), se esistente, per l'esecuzione di verifiche ispettive sulla corretta implementazione del Modello;.

• collabora con i direttori e/o i responsabili titolari di rapporti con controparti per l'elaborazione delle clausole contrattuali che regolano l'applicazione del Modello ai soggetti esterni all'Ente.

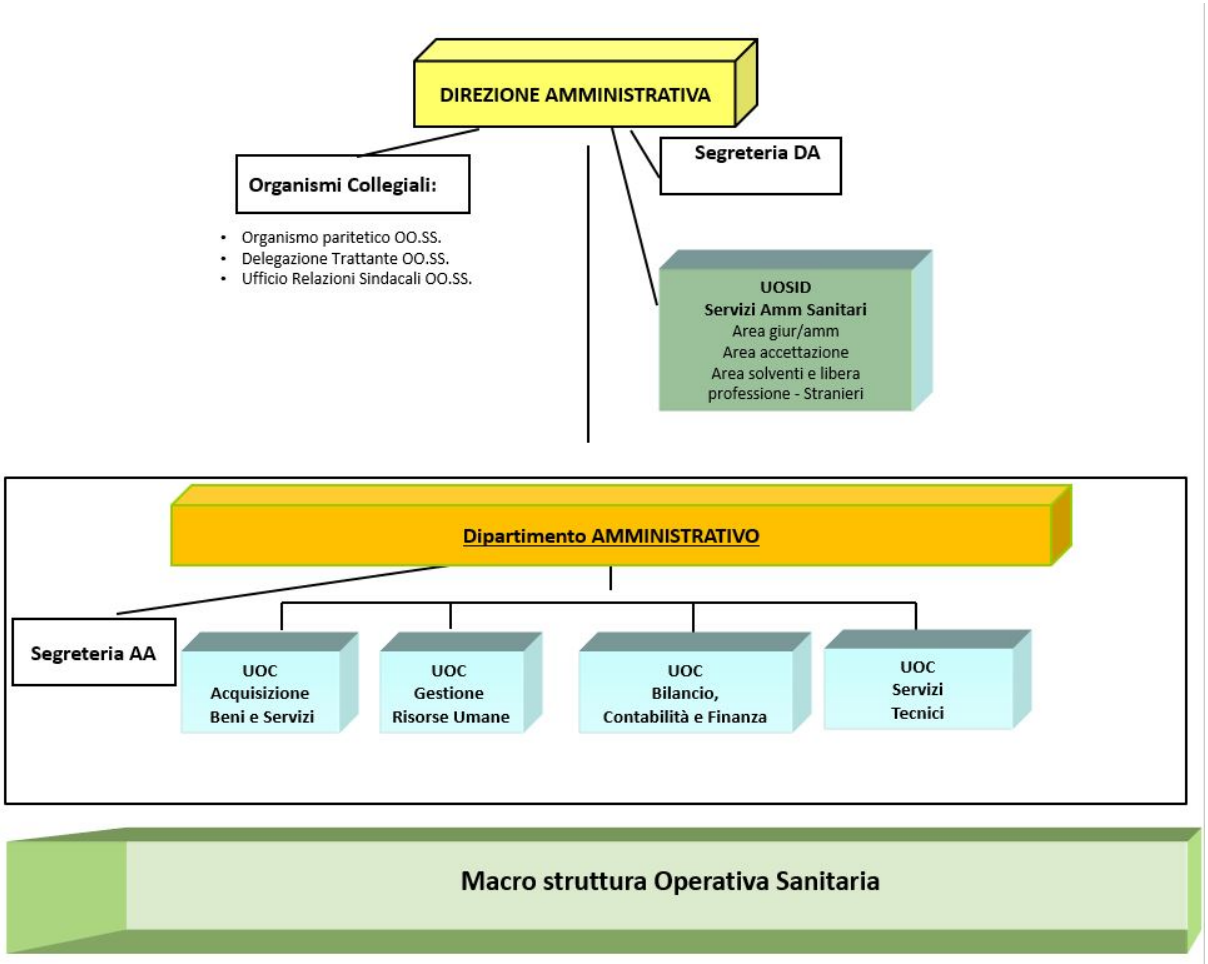
Organigrammi

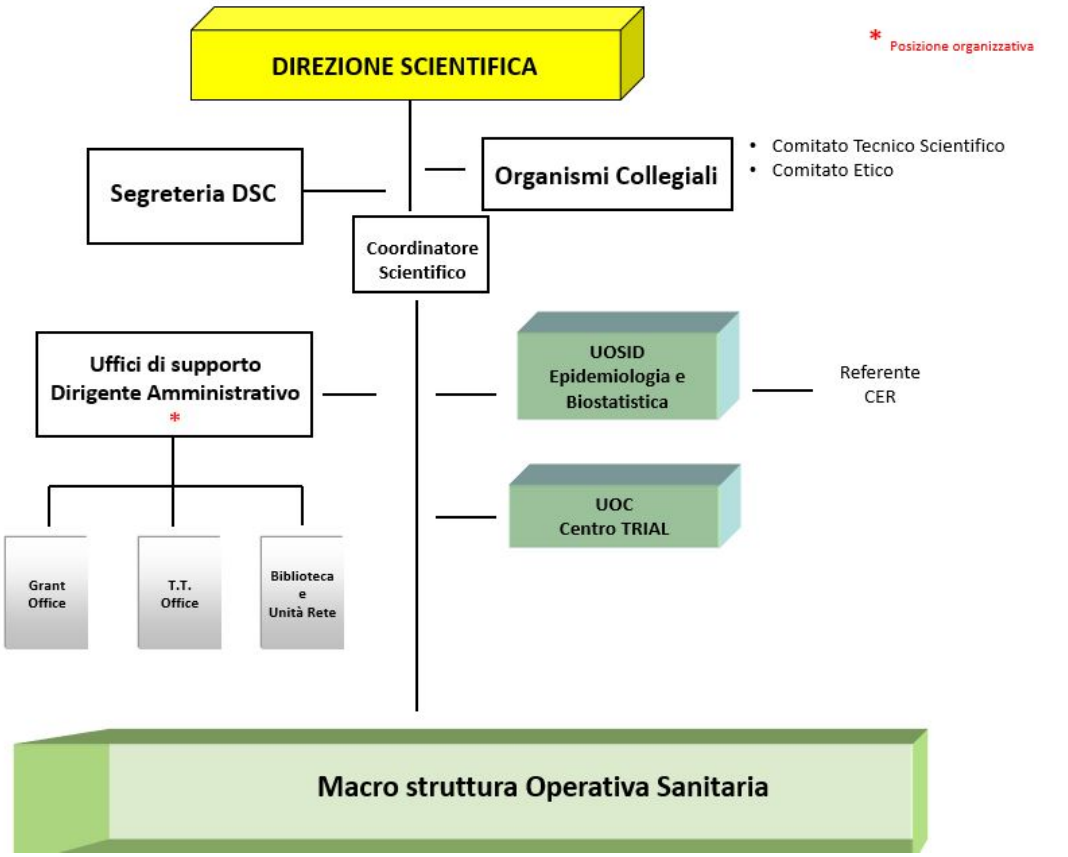


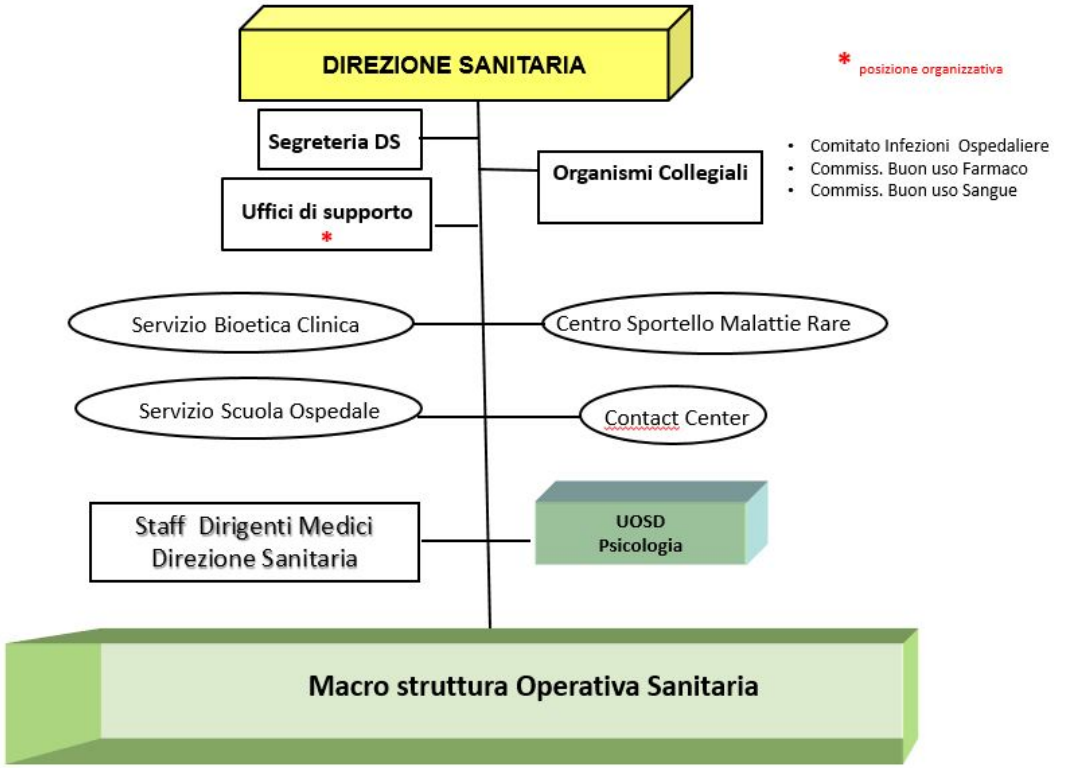


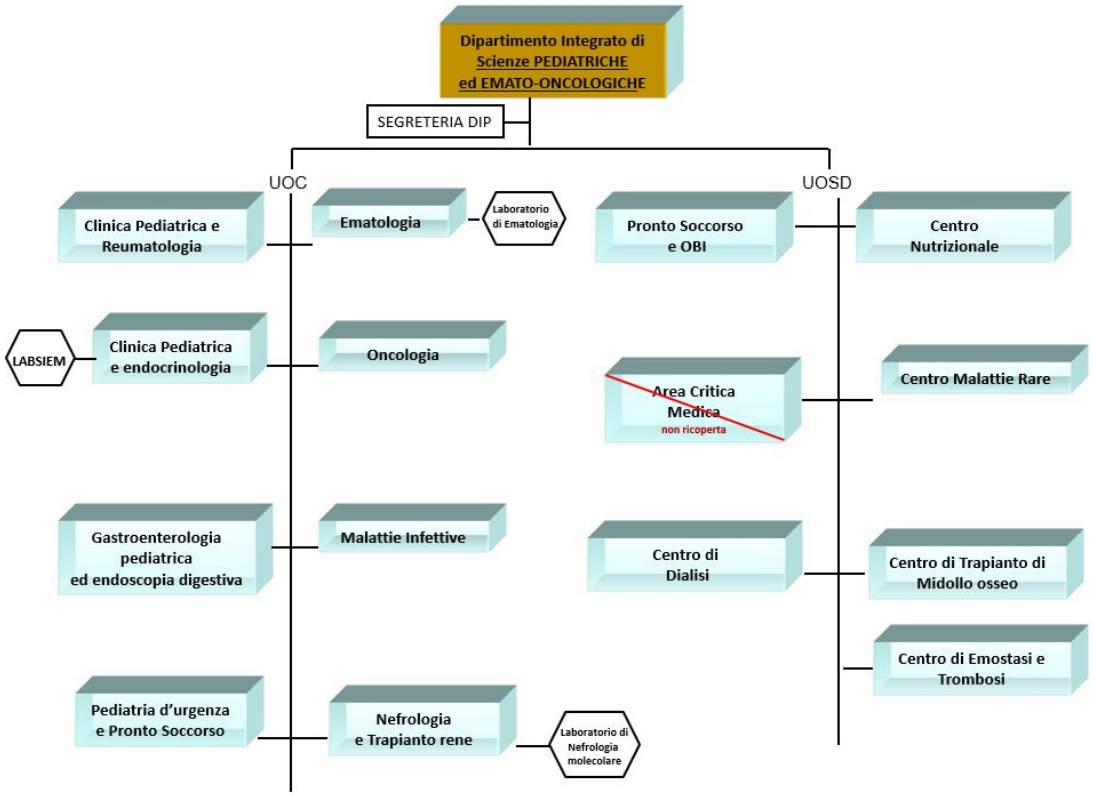


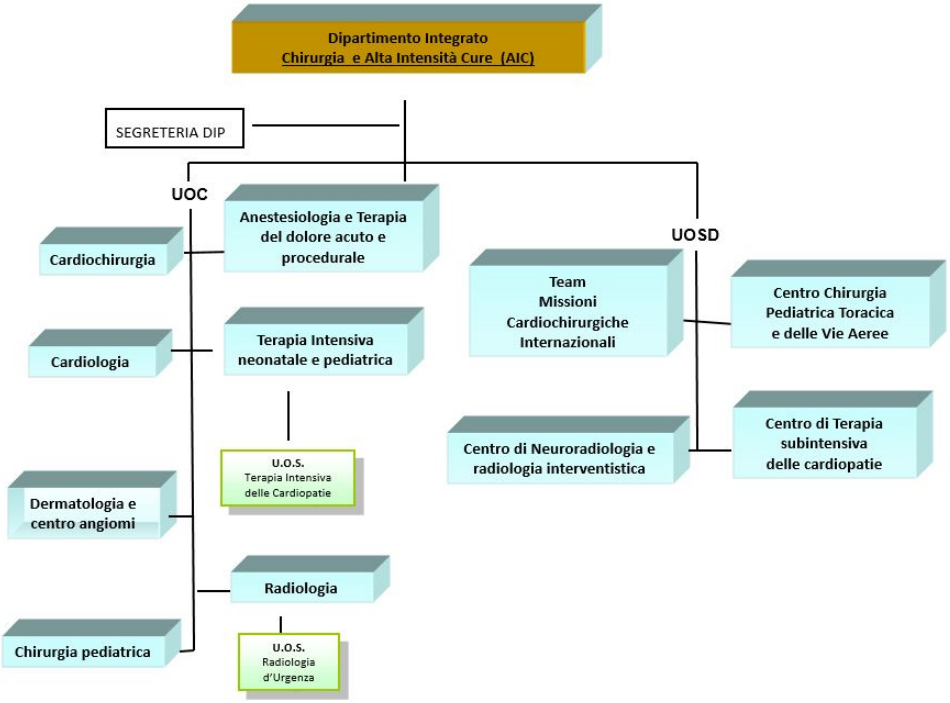
* posizione organizzativa

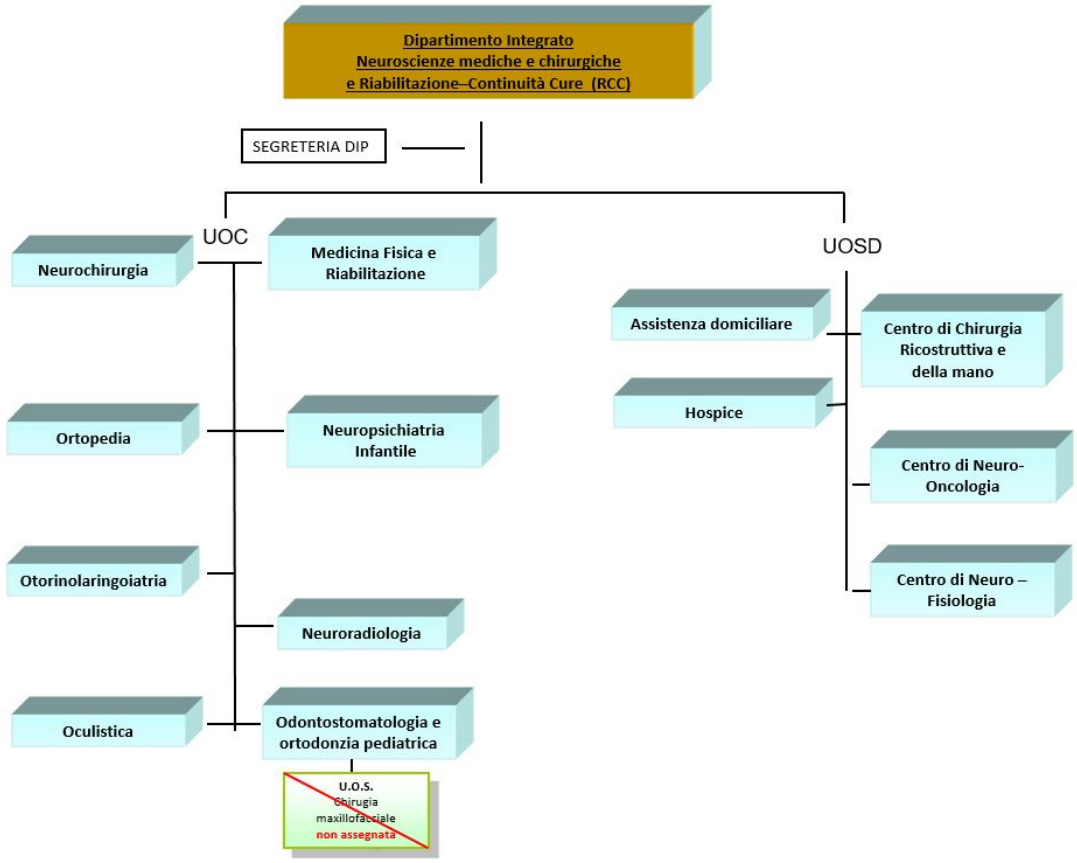


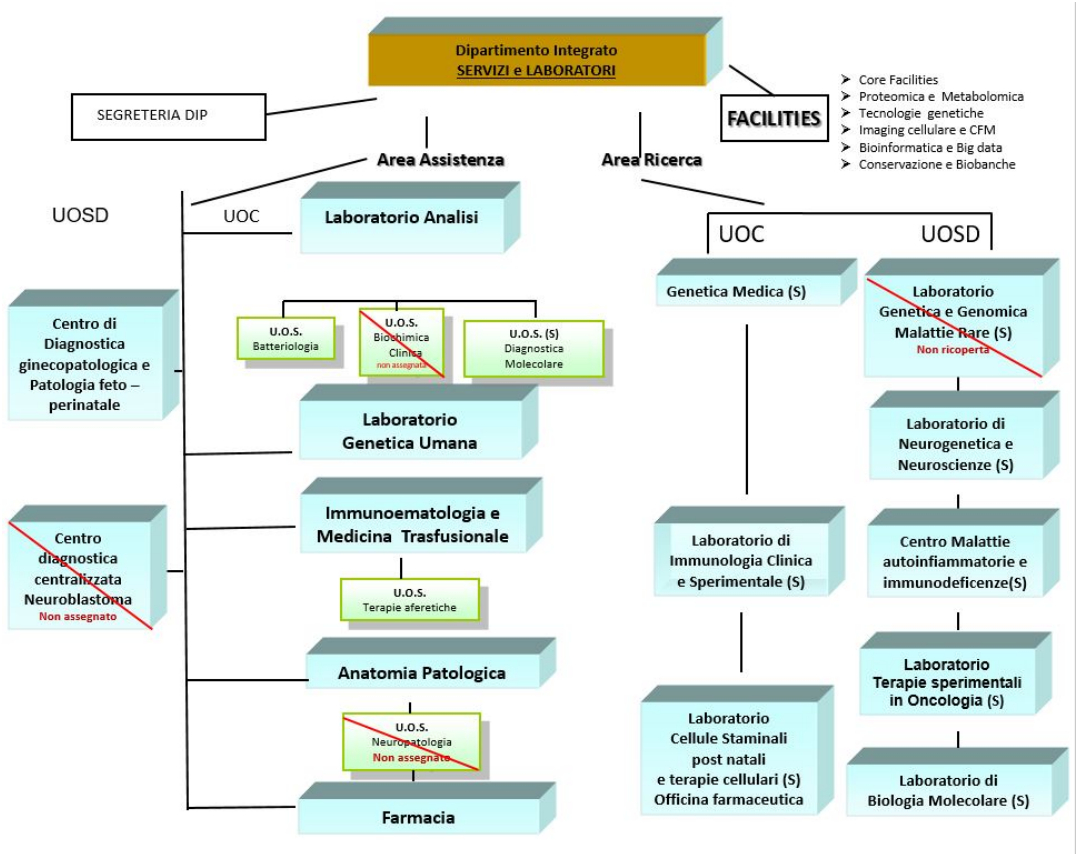

DIREZIONE SCIENTIFICA
* Posizione organizzativa
Segreteria DSC
Organismi Collegiali
• Comitato Tecnico Scientifico
• Comitato Etico
Coordinatore Scientifico
Uffici di supporto Dirigente Amministrativo *
UOSID Epidemiologia e Biostatistica
Referente CER
UOC Centro TRIAL
Grant Office
T.T. Office
Biblioteca e Unità Rete
Macro struttura Operativa Sanitaria

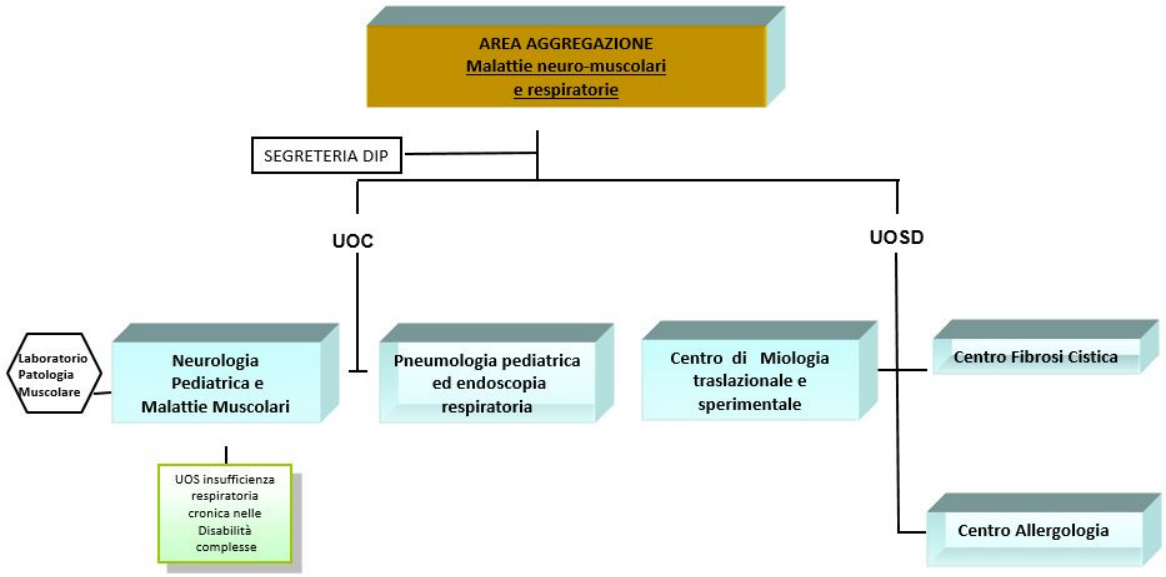

DIREZIONE SANITARIA
* posizione organizzativa
Segreteria DS
Organismi Collegiali
• Comitato Infezioni Ospedaliere
• Commiss. Buon uso Farmaco
• Commiss. Buon uso Sangue
Uffici di supporto *
Servizio Bioetica Clinica
Centro Sportello Malattie Rare
Servizio Scuola Ospedale
Contact Center
Staff Dirigenti Medici Direzione Sanitaria
UOSD Psicologia
Macro struttura Operativa Sanitaria

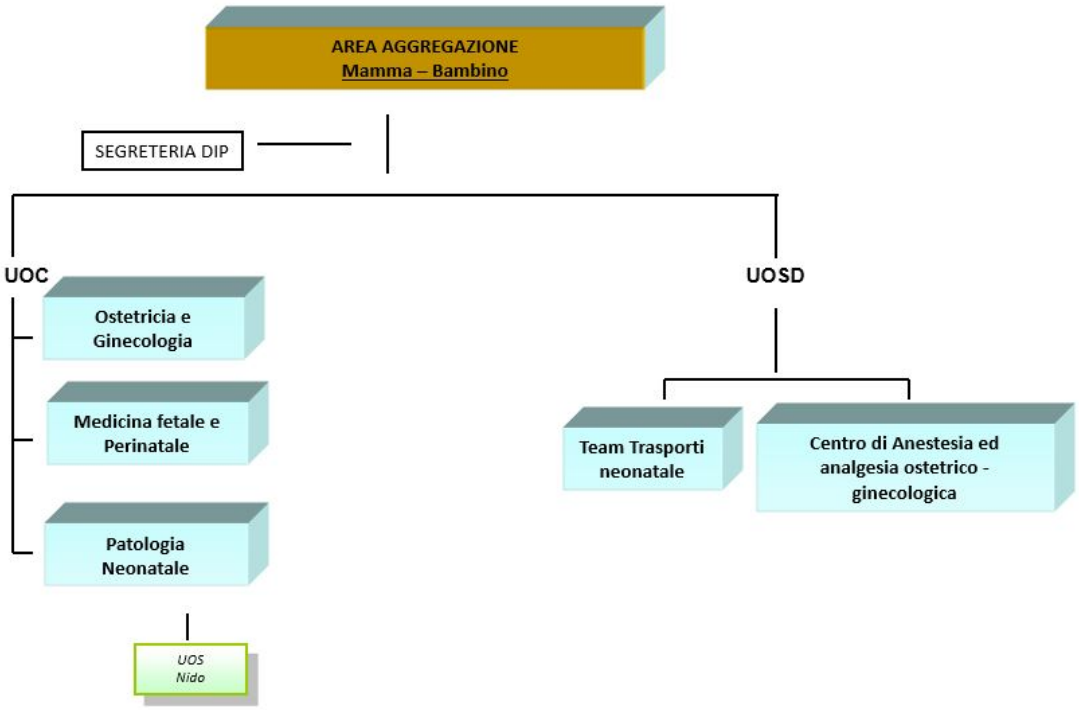

Dipartimento Integrato di Scienze PEDIATRICHE ed EMATO-ONCOLOGICHE
SEGRETERIA DIP
UOC
UOSD
Clinica Pediatrica e Reumatologia
Ematologia
Laboratorio di Ematologia
Pronto Soccorso e OBI
Centro Nutrizionale
LABSIEM
Clinica Pediatrica e endocrinologia
Oncologia
Area Critica Medica
non ricoperta
Centro Malattie Rare
Gastroenterologia pediatrica ed endoscopia digestiva
Malattie Infettive
Centro di Dialisi
Centro di Trapianto di Midollo osseo
Centro di Emostasi e Trombosi
Pediatria d'urgenza e Pronto Soccorso
Nefrologia e Trapianto rene
Laboratorio di Nefrologia molecolare


Dipartimento Integrato Chirurgia e Alta Intensità Cure (AIC)
SEGRETERIA DIP
UOC
UOSD
Anestesiologia e Terapia del dolore acuto e procedurale
Cardiochirurgia
Team Missioni Cardiochirurgiche Internazionali
Centro Chirurgia Pediatrica Toracica e delle Vie Aeree
Cardiologia
Terapia Intensiva neonatale e pediatrica
U.O.S. Terapia Intensiva delle Cardiopatie
Centro di Neuroradiologia e radiologia interventistica
Centro di Terapia subintensiva delle cardiopatie
Dermatologia e centro angiomi
Radiologia
U.O.S. Radiologia d'Urgenza
Chirurgia pediatrica


Dipartimento Integrato
Neuroscienze mediche e chirurgiche
e Riabilitazione–Continuità Cure (RCC)
SEGRETERIA DIP
UOC
Neurochirurgia
Medicina Fisica e Riabilitazione
Ortopedia
Neuropsichiatria Infantile
Otorinolaringoiatria
Neuroradiologia
Oculistica
Odontostomatologia e ortodonzia pediatrica
U.O.S. Chirurgia maxillofacciale non assegnata
UOSD
Assistenza domiciliare
Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della mano
Hospice
Centro di Neuro-Oncologia
Centro di Neuro – Fisiologia


Dipartimento Integrato
SERVIZI e LABORATORI
SEGRETERIA DIP
FACILITIES
Core Facilities
Proteomica e Metabolomica
Tecnologie genetiche
Imaging cellulare e CFM
Bioinformatica e Big data
Conservazione e Biobanche
Area Assistenza
Area Ricerca
UOSD
UOC
Laboratorio Analisi
U.O.S. Batteriologia
U.O.S. Biochimica Clinica non assegnata
U.O.S. (S) Diagnostica Molecolare
Centro di Diagnostica ginecopatologica e Patologia feto – perinatale
Laboratorio Genetica Umana
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale
U.O.S. Terapie aferetiche
Centro diagnostica centralizzata Neuroblastoma Non assegnato
Anatomia Patologica
U.O.S. Neuropatologia Non assegnato
Farmacia
UOC
UOSD
Genetica Medica (S)
Laboratorio Genetica e Genomica Malattie Rare (S) Non ricoperta
Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze (S)
Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale (S)
Centro Malattie autoinfiammatorie e immunodeficenze(S)
Laboratorio Terapie sperimentali in Oncologia (S)
Laboratorio Cellule Staminali post natali e terapie cellulari (S) Officina farmaceutica
Laboratorio di Biologia Molecolare (S)


AREA AGGREGAZIONE
Malattie neuro-muscolari
e respiratorie
SEGRETERIA DIP
UOC
UOSD
Laboratorio Patologia Muscolare
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari
Pneumologia pediatrica ed endoscopia respiratoria
Centro di Miologia traslazionale e sperimentale
Centro Fibrosi Cistica
UOS insufficienza respiratoria cronica nelle Disabilità complesse
Centro Allergologia


AREA AGGREGAZIONE
Mamma – Bambino
SEGRETERIA DIP
UOC
UOSD
Ostetricia e Ginecologia
Medicina fetale e Perinatale
Patologia Neonatale
UOS Nido
Team Trasporti neonatale
Centro di Anestesia ed analgesia ostetrico - ginecologica

Capitolo 3 – Struttura

Dipartimento Programmazione e Controllo

Coordinatore: dottor Ubaldo Rosati

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



Direttore

Dott. Ubaldo Rosati

Localizzazione

Padiglione 13

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.

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, Sara Palmerino, Roberto Bologna, Danilo Stefani

U.O.C. Servizi Informativi



Dirigente Responsabile

Ing. Simone Lightwood

Localizzazione

Padiglione 7

Referente per la Qualità

Gianni Berretta

Principali attività

Il SIA è l'Unita 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'iinstallazione, 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:

- 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 , Riccardo Volpi, Federica Accomazzo, Daniele Carbonara, Ivana Mengoli, Michele Pesce, Andrea Reverberi, Fabrizio Nuti.

U.O.C. Affari Generali e Legali

Area Legale–Patrimonio



Dirigente Responsabile

Avv. Carlo Berri

Localizzazione

Padiglione 13 - P 01

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
- 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 violazione 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, Nadia Esposto, Maria Pia Lombardi, Luana Di Vicino

U.O.C. Ambiente Rifiuti e Sicurezza

Responsabile
Dottoressa Susy Cappiello

Settore Ambiente – Referente
Dottoressa Simona Marchesi

Settore Amianto – Responsabile
Dottoressa Alice Ascari

Localizzazione
Padiglione 10 – 4° Piano

Referente per la qualità
Sig.ra Roberta Fornaroli

Principale Attività svolta dal Servizio di Prevenzione e Protezione

- Attività di supporto ai soggetti (datore di lavoro, dirigenti, preposti) che, secondo la normativa vigente, hanno responsabilità nel garantire misure di tutela negli ambienti di lavoro
- Elaborazione del documento di valutazione dei rischi ai sensi del D.Lgs. 81/2008
- Promozione di attività di formazione sui temi della sicurezza e del benessere psicofisico
- Attività di informazione, attraverso intranet e pubblicazioni, sui rischi lavorativi
- Cooperazione costante con il medico competente e tutte le strutture sanitarie e tecniche coinvolte nella costruzione del sistema di gestione della sicurezza
- Consultazione in materia di salute e sicurezza sul lavoro con i Rappresentanti dei Lavoratori per la Sicurezza (RR.LL.SS.)
- Applicazione del modello di Sistema di Gestione Salute e Sicurezza negli ambienti di lavoro - SGSL conforme alla Norma OHSAS 18001
- Attività di controllo e partecipazione a gruppi di lavoro di verifica delle conformità ai requisiti JCI
- Partecipazione ai gruppi di lavoro per la predisposizione di piani di emergenza in risposta alle grandi calamità e conduzione esercitazioni di verifica di efficacia di quanto messo in atto
- Analisi del fenomeno infortunistico e delle malattie professionali

Obiettivi

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

Principali attività svolte dal Settore Ambiente

- Organizzazione, coordinamento e controllo dei processi di raccolta e smaltimento di tutte le tipologie di rifiuti prodotti all'interno dell'azienda ospedaliera, compresi quelli destinati al riutilizzo
- Elaborazione di protocolli e procedure organizzative di raccolta e smaltimento dei rifiuti sanitari
- Elaborazione dati e statistiche su produzione e smaltimento rifiuti compresa la compilazione del MUD (modello unico di dichiarazione)
- Controllo radiometrico sui rifiuti sanitari a rischio infettivo prodotti in Istituto tramite strumento Source Finder Mod. T98
- Coordinamento delle attività di campionamento ambientale svolte in Istituto comprese le analisi sulle acque di scarico in fognatura e il controllo sulla corretta disinfezione dei reflui ospedalieri nonché la collaborazione nell'organizzazione dei vari campionamenti ambientali presso le sale operatorie
- Organizzazione, coordinamento e monitoraggio del servizio di pulizia di aree esterne quali vie e piazzali carrabili, viali e scalinate pedonali

Staff

Alice Ascari, Simona Marchesi, Roberta Fornaroli

Servizi

Sono servizi di supporto alle attività di accoglienza relazione e comunicazione della direzione strategica dell'Istituto Gaslini, afferiscono al Dipartimento di Programmazione e Controllo.

Lavorano in stretta interazione tra loro e rispondono al vertice aziendale operando in staff con le diverse realta aziendali sotto il coordinamento del direttore di dipartimento.

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



Responsabile
Dott. Ubaldo Rosati

Coordinatore
Sig.ra Daniela Mangini

Localizzazione
Padiglione 8

Attività

Lo Sportello Accoglienza ed Ospitalità svolge la propria attività:

In **front-office**, informazioni di base agli utenti, operatori, professionisti, studenti e tirocinanti per quanto riguarda l'alloggio, il trasporto, le Convenzioni attive e tutti gli altri servizi utili alla persona e alla Famiglia proveniente da fuori Genova per facilitare loro il percorso all'interno e all'esterno dell'Ospedale.

In **back-office** riceve e coordina tutte le richieste di Ospitalità delle famiglie dei piccoli ricoverati e le indirizza presso i Centri di Ospitalità convenzionati con l'Istituto. Analizza e produce statistiche per rispondere sempre meglio alle richieste degli Utenti, propone progetti e valuta le richieste di accreditamento dei Centri di ospitalità affinché rispondano sempre alle disposizioni richieste dalle normative vigenti e dall'Istituto.

Lo Sportello Accoglienza e Ospitalità inoltre collabora con il Servizio Sociale per la ricerca di idoneo alloggio presso le Comunità di Accoglienza accreditate con l'Istituto per l'inserimento di Famiglie con problemi socio-economici che a volte potrebbero essere a carico dell'Istituto.

Lo Sportello Accoglienza e Ospitalità svolge anche l'attività di gestione:

della **Foresteria dell'Istituto Gaslini** che offre un' opportunità a giovani frequentatori, tirocinanti, ricercatori, di usufruire gratuitamente di un appartamento con spazi riservati e spazi in comune da condividere durante il periodo di frequentazione al Gaslini.

Gli Ospiti vengono presi in carico dalla richiesta di accesso alla Foresteria, all'arrivo con il check-in, durante la permanenza per ogni eventuale necessità e/o bisogno, fino alla partenza con il check-out.

della **Casa del Grifone** o **Spazio Famiglia**, è un ambiente nuovo, pensato e voluto affinché durante la degenza i genitori ed i parenti dei piccoli ricoverati possano trovare un luogo che si avvicini il più possibile ad un luogo familiare, dove trascorrere qualche momento alternativo alla vita dell'Ospedale, dove potersi incontrare, dove poter consumare un pasto, utilizzare i bagni, fruire del servizio lavanderia, godere di un momento di raccoglimento o tranquillità.

Obiettivi

Obiettivo prioritario è quello di essere un Servizio alla Famiglia che fornisca un valido supporto organizzativo, informativo, gestionale e logistico sia per le famiglie ed i pazienti, sia per gli studenti, tirocinanti, professionisti, sia per il mondo del volontariato come punto di riferimento per orientarsi all'interno dell'Ospedale secondo le regole ed usufruire al meglio dei servizi offerti e delle cure.

Staff

Cristina Ardoino, Andrea Bruno, Daniela Mangini

Servizi di Staff - Centro Relazioni Esterne, Ufficio Stampa e UIRP

Responsabile
Dott. Ubaldo Rosati

Coordinatore
Dott. Stefano Castagnola

L'attività del Centro si sviluppa in Aree:

- Centro Relazioni Sviluppo e comunicazione
- Ufficio Stampa
- Relazioni Internazionali
- Laboratorio Fotografico
- Ufficio Informazioni e Relazione con il Pubblico
- Sponsoring di Progettazione Innovativa

Centro Relazioni Sviluppo e comunicazione



Localizzazione
Padiglione 13 – 1 piano

Obiettivi

- Sostenere le azioni strategiche della Direzione Generale e sviluppare e potenziare le relazioni dell'Ospedale con gli stakeholder esterni ed interni; promuovere idonee azioni di comunicazione e promozione dell'Istituto attraverso gli strumenti della comunicazione.

Staff

Stefano Castagnola, Miriam Flore

Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico (UIRP)



Dirigente Responsabile
Dott. Ubaldo Rosati

Localizzazione
Padiglione 13 - PT

Attività

L'attività è svolta tramite :

- Ufficio Informazioni e Relazioni con il Pubblico
- Ufficio Volontariato e Beneficenza
- Produzione 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 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

Staff

Lorena Bruzzese, Kristina Cosulich

Laboratorio fotografico e videoproduzione



Localizzazione

Padiglione 10 - 6° piano

Attività

L'attività si sviluppa in diverse aree

- Scientifica:
  - Riprese foto-video per documentazione clinico-scientifica, in laboratorio, reparto, sale operatorie…
  - Creazione ed elaborazione di materiale per pubblicazioni e/o presentazioni congressuali
  - Stampa di poster e materiale vario
- Comunicazione in collaborazione con l'Ufficio Stampa
  - Documentazione videofotografica di eventi interni ed esterni organizzati dall'Istituto
  - Realizzazione di materiale informativo (opuscoli, brochure)
  - Creazione e realizzazione di video e fotografie divulgative per social media
- Congressuale:
  - Assistenza tecnica e documentazione con immagini a seminari e congressi, documentazione fotografica e video

Staff

Camusso Raffaella, Tedeschi Luca

Relazioni internazionali



Localizzazione
Padiglione 13 2 piano

Attività

Sviluppare e potenziare le relazioni dell'Ospedale con altre Istituzioni scientifiche ed ospedaliere a livello internazionale: ospedali di eccellenza 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.

Staff

Manuela Aloe, Laura Isnardi, Raffaella Pecora

Ufficio Stampa



Responsabile
Dottoressa Maura Macciò

Localizzazione
Padiglione 13 Piano Terra

Attività

L'attività di informazione alla stampa dell'Istituto Giannina Gaslini è svolta su istanza diretta della Direzione Generale e della Presidenza dell'Istituto, l'Ufficio stampa è la struttura preposta alla gestione dei rapporti con gli organi di informazione a mezzo stampa, radiofonici, televisivi ed online.

Le diverse tipologie di notizie sono rese note agli utenti e a tutti gli stakeholders dell'Istituto attraverso altrettante tipologie di diramazione: dal **comunicato stampa alla convocazione dei giornalisti delle diverse testate locali e nazionali nell'ambito di conferenze stampa, interviste programmate, e gestione della comunicazione nei momenti di crisi,** organizzazione dei reportage e delle riprese audiovisive delle notizie riguardanti l'Istituto, gestione di tutta la comunicazione riguardante l'ente sui principali social media.

Il responsabile dell'Ufficio stampa seleziona filtra e sintonizza il flusso di informazioni proveniente dall'amministrazione con le esigenze dei media, e favorisce l'accesso dei mezzi di informazione alle notizie di pubblica utilità agendo da anello di congiunzione tra esigenze, tempistiche e linguaggio della stampa da un lato e del personale sanitario dall'altro. Nel fare questo assume ogni giorno maggiore importanza la gestione diretta dei profili aziendali ufficiali aperti sui social media Twitter, Facebook Youtube e Instagram diventa ogni giorno più importante nel supportare la diramazione delle notizie che l'Istituto vuole diffondere e nella gestione e controllo della brand reputation aziendale.

Le newsletter "Gaslini per i pediatra" e "Gaslini per la famiglia"

Dal 2016 l'Ufficio stampa segue il progetto **"Gaslini per i pediatra"** prodotto multimediale concepito per informare i pediatri italiani sulle molteplici attività svolte dall'Istituto Giannina Gaslini. Il progetto, coordinato dall'Ufficio stampa e realizzato dal Laboratorio fotografico è strutturato in un mini sito composto da quattro quadranti contenenti video interviste ai professionisti del Gaslini, suddivisi nelle aree tematiche: Ospedale, Clinica, Ricerca e Formazione. Dal 2018 è attivo anche il progetto parallelo **"Gaslini per la famiglia"**: uno **strumento di comunicazione rivolto alla famiglia**, composto da video – pillole affidate agli esperti del Gaslini, che spiegano in modo elementare e divulgativo gli argomenti di grande fruibilità.

Comunicazione in stato di crisi

In un contesto in cui le notizie di carattere medico scientifico, gli approfondimenti in tema di salute e benessere, ma anche le informazioni su ogni tipo di prestazione medica circolano sempre più velocemente, attraverso nuovi mezzi di comunicazione ad accesso diretto, senza limiti spaziali e temporali, diventa fondamentale per un Istituto Scientifico Pediatrico come l'ospedale G. Gaslini, porsi da un lato come fonte autorevole di informazioni istituzionali medico scientifiche, dall'altro sviluppare un'estesa e funzionale capacità di ascolto e risposta alle esigenze di un'utenza sempre più informata ed esigente. E' stata redatta un'apposita procedura che prevede, dopo un'attenta valutazione delle informazioni disponibili, la predisposizione di bollettini e comunicati stampa divulgati dall'Ufficio stampa, previa autorizzazione del Direttore Generale.

Nel corso dell'anno 2018 sono state organizzate numerose **conferenze stampa** e seguiti molteplici **eventi** organizzati o aventi quale beneficiario l'Istituto Giannna Gasliniper i quali sono stati diramati in totale **71 comunicati stampa**, realizzati **97 video**, **110 servizi fotografici**, per un totale di **9870 articoli su stampa nazionale e locale.**

La gestione dei profili aziendali sui principali social media

L'Istituto Gaslini è presente dal 2011 con una pagina ufficiale sui **social networks: Youtube, Facebook e Twitter**, dal 2016 anche su **Instagram**. La comunicazione delle notizie avviene in modo appropriato per ogni social: ognuno con il suo linguaggio, stile, orario e tipo di pubblico, attraverso post, tweet, link ai principali articoli e video dedicati all'Istituto e numerose video interviste realizzate da Ufficio stampa e Laboratorio Fotografico ai vertici aziendali, ai medici e ai ricercatori dell'ospedale.

I profili vengono implementati e controllati costantemente h 24 dall'Ufficio stampa con il supporto fondamentale del Laboratorio fotografico che realizza immagini e video. Oltre alla pubblicazione di foto, testi e video, l'ufficio stampa è preposto anche alla moderazione dei profili, attraverso il quotidiano controllo dei commenti visibili on line.

Facebook http://www.facebook.com/pages/Istituto-Giannina-Gaslini/299411946803404.

Twitter https://twitter.com/OspedaleGaslini.

Youtube htpp://www.youtube.com/user/IstitutoGaslini

Instagram https://www.instagram.com/ospedale.gaslini/

Staff

Maura Macciò

Centro Formazione



Direttore
Dipartimento Programmazione e Controllo
Ubaldo Rosati

Coordinatore
Laura Fornoni

Localizzazione

Il Centro ha sede presso il Padiglione n. 19 dell'Istituto Giannina Gaslini.

Gli uffici della Segreteria Organizzativa hanno sede al Piano Terra del Padiglione 19 ed al 2° Piano del Padiglione 7; l'Istituto ha in dotazione n. 11 aule, attrezzate con PC collegati in rete, videoproiettore, lavagna a fogli mobili ed un'ulteriore aula attrezzata c/o la Fondazione Gerolamo Gaslini, sita in Corso Italia 26.

Referente per la qualità:
Laura Fornoni

Scopo del Centro

Il **Centro Formazione Giannina Gaslini** si propone come Polo di informazione, formazione e cultura, fornendo supporto e servizi per lo sviluppo delle conoscenze, la crescita personale, l'aggiornamento individuale e di gruppo del personale dell'Istituto Giannina Gaslini, del personale delle Aziende Sanitarie ed ospedaliere del territorio regionale e nazionale, attraverso la realizzazione di progetti formativi e culturali, di ricerca e di educazione sanitaria di interesse nazionale ed internazionale.

Il Centro è operativamente articolato in tre aree di attività:

Area Formazione Studenti (AFS)

In convenzione con l'Università di Genova, eroga il corso di Laurea in Scienze Infermieristiche Pediatriche ed organizza tirocini e stage per studenti di altri corsi di Laurea.

Organizza e gestisce Master di 1° e 2° livello, in collaborazione con le Università, corsi di perfezionamento e corsi di alta formazione.

Area Formazione Assistenza (AFA)

Promuove, progetta e realizza attività formativa residenziale (RES), formazione sul campo (FSC) e formazione a distanza (FAD), nell'ambito della medicina e dell'assistenza, per favorire lo sviluppo dei professionisti che operano nell'organizzazione sanitaria. Gli eventi formativi sono rivolti all'aggiornamento del personale dell'Istituto Giannina Gaslinied al personale delle strutture sanitarie sul territorio.

Area Formazione Ricerca (AFR)

Realizza corsi, convegni, workshop e congressi nazionali ed internazionali, promossi dalla Direzione Scientifica dell'Istituto Giannina Gaslini, per concorrere all'aggiornamento continuo del personale sanitario e dei ricercatori nei diversi campi delle discipline pediatriche, sulla base delle eccellenze presenti in Istituto e delle collaborazioni scientifiche con Centri di eccellenza in Italia e all'estero.

Nell'ambito del programma del Ministero della Salute "Educazione Continua in Medicina", il Centro Formazione opera come **Provider Regionale accreditato** per eventi residenziali (RES), Formazione sul Campo (FSC) e Formazione a Distanza (FAD), per tutte le professioni sanitarie, avvalendosi della sinergia di due settori dedicati alla formazione in tutti i suoi aspetti.

Afferisce al Dipartimento Programmazione e Controllo, diretto dal dr. Ubaldo Rosati e si avvale di una Segreteria Organizzativa.

Report attività 2019

Area Formativa Assistenza (AFA)

- 112 eventi svolti
- 490 giornate formative erogate
- 7.285 partecipanti complessivi
- 10,5 crediti assegnati per ogni corso (media)

Area Formativa Ricerca (AFR)

- 8 eventi svolti
- 10 giornate formative erogate
- 447 partecipanti (308 con crediti + 139 senza crediti)
- 5,76 crediti assegnati per ogni partecipante(media)

Gli eventi svolti dalle due Aree sono stati valutati da tre indici richiesti dall'ECM, qualità educativa, rilevanza degli argomenti trattati, utilità degli interventi per la formazione.

Staff

Laura Fornoni, Roberta Bertola, Alberto Buoncompagni, Lena Cosulich, Giacomina Gheza, Giorgio Mobilio, Claudia Olcese, Viviana Pompei, Stefania Torti, Paola Traverso, Laura Vassallo, Sarah Vespertino.



Direzione Amministrativa

Presentazione del Direttore Amministrativo

Il 2019 ha rappresentato il primo anno di attività nell'incarico che ho avuto l'onore e l'onere di ricoprire, attività che ho voluto svolgere con attenzione e rispetto per quanto fatto da chi mi ha preceduto e con uno sguardo di prospettiva sul futuro e sui possibili ambiti di miglioramento sia organizzativo che dei processi amministrativi, che la complessità dei sistemi sanitari oggi esige.

Il mio agire è stato quindi guidato da questa impostazione, unita alla consapevolezza del valore del nostro Istituto e della forza derivante dal sentirsi parte di una squadra che opera in maniera coordinata e coesa per le finalità di cura, assistenza e di ricerca che hanno sempre contraddistinto il Gaslini.

In particolare nel corso dell'anno 2019 è stata portata a compimento una serie di azioni fra le quali rilevano in particolare:

- il trasferimento della U.O. Genetica Umana dall'E.O. Ospedali Galliera all'Istituto con decorrenza dall'1.1.2019;
- la definizione della Convenzione Attuativa Istituto-Università degli Studi di Genova, sottoscritta digitalmente fra le parti in data 2 aprile 2019;
- il Piano triennale del fabbisogno personale (PTFP) per il triennio 2019/2021;
- il decentramento di alcune attività, a contenuto gestionale, mediante l'istituto della delega di funzioni all'interno della gerarchia istituzione al fine di favorire un processo di economia procedimentale e di celerità dell'azione amministrativa;
- la riorganizzazione funzionale della struttura deputata all'acquisizione di beni e servizi e del sistema di accoglienza dell'Istituto;
- l'approvazione di alcuni regolamenti sia di natura contabile che relativi all'acquisizione di beni e servizi;
- la conclusione del processo di reclutamento in prima applicazione del personale della ricerca sanitaria di cui alla Legge n. 205/2017 (cd. Piramide della Ricerca).

Sono state da subito avviate le relazioni sindacali con le diverse aree contrattuali e l'RSU in un clima di costruttivo e trasparente confronto, che hanno portato alla sottoscrizione di accordi sindacali rilevanti quali ad esempio quello relativo alle progressioni economiche orizzontali del Comparto Sanità e quelli relativi al riconoscimento di nuovi incarichi dirigenziali e all'orario di lavoro per le aree della dirigenza.

Nell'ambito dell'area tecnico-amministrativa l'attenzione è stata rivolta in particolare all'implementazione delle sinergie fra gli uffici nell'ottica di creare celerità nell'azione amministrativa coniugata allo sviluppo di un clima relazionale favorevole alle interazioni fra i diversi settori.

Roberta Serena

Segreteria di Direzione

Francesca Guerriero, Telefono: +39 010 5636.3423

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

Dirigente Responsabile

Dottor Luigi Bertulla

Localizzazione

Padiglione 13 – P02

Padiglione 20 – Piano Terra/2 piano

Referente per la qualità

Dottor Luigi Bertulla

Attività

- Accettazione ricoveri e prestazioni ambulatoriali
- Gestione amministrativa anagrafiche utenti
- 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
- Predisposizione dei 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 e stesura schemi di 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 o di Protocolli d'Intesa/Accordi Quadro.

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 all'Istituto l'acquisizione dei ricavi derivati dalle attività istituzionali, a pagamento ed in regime di libera professione
- Consentire l'adempimento del debito informativo richiesto dal SSR e da altri Enti per le attività istituzionali e la libera professione intramoenia
- Consentire il recepimento e la stipula di accordi con soggetti terzi, quali Enti Pubblici o soggetti privati

Staff

Campora Marco, Aslangul Silvana, Burlando Mauro, Callà Angela, Camponi Valentina, Caputo Tania, Caruzzo Barbara, Comite Antonietta, Di Donato Valentina, Figari Barbara, Galotto Sara, Giudici Emanuela, Maragliano Giovanna, Mistretta Marina, Morana Simona, Pavan Paola, Pivetti Paola, Pozzuolo Marina, Rossi Giorgia, Sciuto Alessandra, Scuotto Lorenzo, Servidei Federica, Signor Fiorella, Tamborra Giovanna, Vagheggi Rosella, Velo Elisabetta, Zappatore Francesca.

Dipartimento Amministrativo

U.O.C. Servizi Tecnici

Dirigente Responsabile

Ing. Gaetanino Tufaro

(fino al 30/9/2019)

Localizzazione

Padiglione 7 – P 01

Attività

L'Unità operativa si articola nelle seguenti aree:

Area Manutenzione

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.

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 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.;

Adesioni a gare centralizzate regionali;

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;

gestione personale unita operativa;

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.).

Ufficio patrimonio

Gestione tecnica del patrimonio immobiliare non strumentale dell'ente (patrimonio disponibile)

Accertamento consistenza, verifica della regolarità urbanistico-catastale e regolarizzazioni;

Consulenze tecniche di parte nell'interesse dell'ente nelle vertenze inerenti il patrimonio disponibile;

Valorizzazione: vendite (aste immobiliari), locazioni, investimenti e concessioni.

Attività di manutenzione immobili

Staff

Gaetanino Tufaro (in quiescenza dal 1/10/2019) , Claudio Dellepiane, Patrizia Corrias, Rossella Fossa, Stefania Ortu, Matteo Ragazzoni, Alessandro Di Vito (in quiescenza dal 1/10/2019) , Ottavio Bracco, Silvana Crovetto, Cristina Marongiu, Chiara Savio, Riccardo Volpi, Luca Brizzi, Federica Dodero, Fabio Roberto (in quiescenza dal 1/09/2019), Laura Oddera.

U.O.C. Acquisizione Beni e Servizi

Dirigente Responsabile

Ing. Gaetano Tufaro

(fino al 30/9/2019)

Localizzazione

Padiglione 17 - P 01

Attività

Nel corso dell'anno 2019 l'Unità Operativa è stata oggetto di revisione organizzativa ancora in corso. La U.O. Acquisizione Beni e Servizi si occupa della gestione di tutte le procedure relative alla selezione dei fornitori e alla definizione delle condizioni economiche dell'acquisizione di beni e servizi necessari per lo svolgimento delle attività dell'Istituto, nel rispetto di quanto stabilito dalla vigente normativa comunitaria, italiana e regionale, e nei limiti previsti dalla L.R. n. 34/2012 a seguito dell'attività della Centrale Regionale d'Acquisto (CRA).

In particolare le principali funzioni possono essere riferite alle seguenti aree di attività.

a) marketing d'acquisto:

- previsione consumi interni, in collaborazione con U.O. Farmacia e U.O. Controllo di gestione in relazione al sistema di budgeting
- programmazione degli acquisti in collaborazione con le competenti direzioni
- ricerca di mercato
- gestione albo fornitori

b) negoziazione:

- definizione tipologie di acquisto
- stesura capitolati, bandi di gara e/o preselezione ditte
- richiesta e valutazione offerte
- provvedimenti di aggiudicazione
- adesione a gare espletate da CRA e SUAR
- adesione a procedure di gara espletate da Consip e da altre stazioni aggiudicatici centrali
- stipulazione contratti

c) processi di acquisto:

- gestione ordini
- acquisti in economia
- monitoraggio dei processi di acquisto
- valutazione fornitori in collaborazione con i DEC dei contratti
- controllo e liquidazione fatture dei beni e servizi di afferenza
- adempimento debito informativo

d) gestione economale:

- controllo dei servizi economali e dei servizi sanitari esternalizzati, con verifica della corretta esecuzione dei contratti con i DEC dei singoli contratti
- gestione ricevimento, stoccaggio e distribuzione dei beni di consumo (ad esclusione dei beni gestiti dalla UO Farmacia)
- controllo e liquidazione fatture dei fornitori dei beni afferenti all'area
- gestione della Cassa economale
- gestione delle procedure inventariali dei beni mobili
- gestione delle procedure per la messa in fuori uso dei beni mobili
- gestione del personale preposto ai servizi logistici: servizio magazzino, centro stampa e trasporti interni.

Il percorso di riorganizzazione è ancora in corso.

Dall'1.10.2019 il direttore della U.O. è stato collocato a riposo. L'incarico di direzione della struttura è stato assunto ad interim dal direttore amministrativo.

Obiettivi

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

Maria Baglieri, Patrizia Boero, Marco Cappelli, Domenico Pecora, , Matilde Vacatello, Alessio Marchelli, Cristina Rotondo, Flavio Ru, Patrizia Corrias, Rossella Fossa, Luca Brizzi, Federica Dodero

U.O.C. Gestione Risorse Umane

Dirigente Responsabile

Dott.ssa Rosella Picco

Localizzazione

Padiglione 10 – P 01

Referente per la qualità

Dott.sa Michela Massone

Attività

Direttore dell'UOC Gestione Risorse Umane

Dott.ssa Rosella Picco

Tel. 010/56363417

Fax: 01056362644

E-mail: rosellapicco@gaslini.org

Dirigente sostituto del Direttore dell'UOC Gestione Risorse Umane

Dott.ssa Patrizia Fabrizi - int. 3933

SEGRETERIA

La Segreteria oltre all'attività di diretto supporto alla Responsabile dell'UOC, provvede a gestire l'ingresso e tenere aggiornato l'elenco dei frequentatori a vario titolo che accedono alle strutture/servizi dell'Istituto. Aggiorna l'elenco del personale universitario in convenzione con l'Istituto. Provvede giornalmente alla protocollazione della Posta Certificata in entrata ed all'innoltro della stessa verso l'esterno. Si occupa in assenza dell'operatore preposto all'Ufficio Protocollo alla protocollazione urgente in entrata/uscita propria dell'UOC.

Riferimento: Sig.ra Carla Paci – int. 3415

E-mail: personale@gaslini.org

carlapaci@gaslini.org

PROTOCOLLO

Il protocollo svolge attività di protocollazione sull'apposita procedura informatica in uso in ingresso ed in uscita della corrispondenza propria dell'UOC Gestione Risorse Umane. Trasmette in forma elettronica la corrispondenza agli uffici per quanto di rispettiva competenza.

Riferimento: Sig.ra Lopresti Teresa – int. 3440

E-mail¨teresalopresti@gaslini.org

SETTORE GIURIDICO/AGGIORNAMENTO

Il Settore Giuridico si occupa della tenuta dati/aggiornamento dotazione organica, permessi sindacali, gestione amministrativa pratiche di aggiornamento, liquidazione trasferte, anagrafe delle prestazioni, dati relativi alle assunzioni obbligatorie, raccolta gestione ed aggiornamento documentazione relativa all'accreditamento J.C.I

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30 dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

Riferimenti:

Sig.ra MUSSO Laura - n. interno 3452

Dott.ssa Michela Massone - n. interno 3442

E-mail: giuridico@gaslini.org

SETTORE RECLUTAMENTO - CONCORSI

Il Settore Reclutamento si occupa dell'inquadramento giuridico del personale, Assunzioni, part-time, mobilità, verifiche incarichi quinquennali

Il Settore Concorsi si occupa dello svolgimento completo dell'iter procedurale delle pratiche concorsuali

Coordinatore dei settori Reclutamento/Concorsi:

Sig.ra SCRIBANO Rita – n. interno 3420

E-mail: ritascribano@gaslini.org

Riferimenti Settore Reclutamento:

Sig.ra Casilli Maria - n. interno 3419

Sig.ra Rosati Rosalba - n. interno 3418

E-mail: assunzioni@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

Dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

Riferimenti Settore Concorsi:

Sig. Accerbis Marco - n. interno 3422

Sig.ra Meli Carmela - n. interno 3421

E-mail: concorsi@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì per la presentazione domande concorsi/avvisi dalle ore 9,00 alle ore 12,00

dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

SETTORE ECONOMICO

Il Settore Economico si occupa di procedure stipendiali, applicazione, per la parte di competenza, gestione Fondi Contrattuali, alla gestione credito ed atti di pignoramento c/o terzi, Rilevazione dei costi ed invio dati economici del personale per Modello CE e Bilanci.

Coordinatore del settore:

Sig.ra DE BENEDETTO Elena – n. interno 3450

E-mail: elenadebenedetto@gaslini.org

Riferimenti:

Sig.ra Cappelli Roberta - n. interno 3448

Sig.ra Ircolò Antonella - n. interno 3447

Sig.ra Macciò Eleonora - n. interno 3446

Sig.ra Vinci Carolina - n. interno 3454

E-mail: stipendi@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

Dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

SETTORE PREVIDENZA

Il Settore Previdenza si occupa di denunce contributive. Svolgimento pratiche relative al collocamento in quiescenza. Indennità fine servizio. Ricostruzioni situazioni previdenziali.

Coordinatore del settore:

Sig. TONNA Giulio – n. interno 3444

E-mail: giuliotonna@gaslini.org

Riferimenti:

Sig.ra Nicora Liviana - n. interno 3445

Sig.ra Parodi Carla - n. interno 3443

E-mail: previdenza@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

Dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

SETTORE MATRICOLARE/RILEVAZIONE PRESENZE E ASSENZE

Il Settore Matricolare si occupa delle pratiche relative a congedi, gestione maternità, permessi a vario titolo, denunce I.N.A.I.L., Visite collegiali, malattie.

Il Settore Rilevazione presenze e assenze si occupa della gestione, verifica e controllo dati correlati alle timbrature. Gestione badge personali. Retribuzione accessori allo stipendio

Coordinatore dei settori Matricolare/Rilevazione presenze e assenze:

Sig.ra POZZOLO Patrizia – n. interno 2809

E-mail: patriziapozzolo@gaslini.org

Riferimenti Settore Matricolare:

Sig.ra Maccaione Santina - n. interno 2680

E-mail: matricolare@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

Dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

Riferimenti Settore Rilevazione presenze e assenze:

Sig.ra AIRONI Marina - n. interno 3451

Sig.ra BARBE' Lorena - n. interno 3455

Sig.ra BERLINGHERI Laura - n. interno 3453

E-mail: rilevazionepresenze-assenze@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì dalle ore 11,00 alle ore 12,30

dal lunedì al giovedì dalle ore 14,00 alle ore 15,00

SETTORE CONTRATTI ATIPICI E BORSE

Il Settore Contratti si occupa della gestione delle procedure comparative per l'attribuzione di contratti libero-professionali ovvero di contratti di collaborazione coordinata e continuativa.

Nonché la procedura di selezione per l'attribuzione di borse di studio il cui finanziamento avviene con fondi propri rispettivamente con fondi di ricerca ovvero di assistenza

Coordinatore del settore Contratti:

dott.ssa Patriza Fabrizi – n. interno 3933

E-mail: patriziafabrizi@gaslini.org

Riferimenti Settore Contratti:

Dott.ssa Manuela Alì - n. interno 3918

E-mail: manuelaali@gaslini.org

Orario di apertura al pubblico: dal lunedì al venerdì per la presentazione domande procedure comparative e borse di studio dalle ore 10,00 alle ore 12,00

U.O.C. Bilancio, Contabilità e Finanza

Dirigente Responsabile

Dott.ssa Paola Burlando

Localizzazione

Padiglione 7 – P 01

Attività

L'UOC Bilancio, Contabilità e Finanza, struttura afferente il Dipartimento Amministrativo,
è articolata nei seguenti settori:

Area Bilancio, Budgeting e Reporting

Garantisce la cura della redazione del bilancio consuntivo e del bilancio di previsione.

Predispone i modelli periodici di rilevazione dei costi e ricavi (mod. CE).

Elabora e fornisce i report economici e finanziari richiesti dall'esterno (Ministeri, Regione, Corte dei Conti)
e dall'interno (Direzione, Collegio Sindacale, CCD ecc...).

Effettua i dovuti controlli contabili periodici, nonché la stampa e la tenuta dei libri contabili obbligatori.

Assegna i budgets per le spese correnti, i contributi correnti e in conto capitale provenienti da soggetti privati
e pubblici per assistenza e ricerca e ne predispone i relativi report.

Area Flussi Economici e Finanziari

Provvede all'emissione delle fatture, alla contabilizzazione dei ricavi e dei contributi, cura la regolarizzazione
degli incassi e procede alle verifiche di cassa aziendali, nonché alla riconciliazione dei saldi contabili e finanziari.

Provvede alla registrazione delle fatture passive, alla contabilizzazione dei costi e delle uscite stipendiali,
provvede all'emissione dei pagamenti dell'Istittuo e cura i rapporti con i fornitori.

Periodicamente effettua controlli sulle scadenze della fatture, in sinergia con le strutture dell'Istituto,
e provvede all'elaborazione dell'indicatore di tempestività dei pagamenti ed alla sua pubblicazione sul sito
internet dell'Istituto.

Provvede alla elaborazione delle dichiarazioni fiscali, mensili, trimestrali e annuali.

Obiettivi

Le finalità istituzionali della struttura sono:

- garantire l'attendibilità e l'adeguatezza dei dati contabili che compongono il bilancio

di esercizio e o bilanci preventivi;

- gestire i vari budget assegnati e le relative variazioni;
- monitorare periodicamente l'andamento economico/finanziario dell'Istituto
- procedere, per quanto di competenza all' invio dei documenti contabili ufficiali *a diversi Ministeri*,
- alla Regione Liguria, alla Corte dei Conti, etc. e, secondo quanto previsto dalla normativa di
- riferimento, alla pubblicazione dei dati di competenza sul sito istituzionale

Staff

Paola Burlando, Maria Luisa Bonsignore, Eleonora Cantini, Claudia Cerchi, Laura Cirinei, Carla Corana, Romina Durante, Enrica Gris, Jessica Nasso, Vittorio Pedemonte, Sandro Pliocenico, Patrizia Rosella, Adellaide Sita.

Direzione Scientifica

Presentazione Direzione Scientifica

CURRICULUM DELL'ATTIVITA' PROFESSIONALE E SCIENTIFICA

PROF. CARLO MINETTI

Il Prof. Carlo Minetti è Direttore Scientifico f.f. dell'IRCCS G.Gaslini dall'1/01/2019.

E' Professore Ordinario di Pediatria Generale e Specialistica presso l'Università di Genova.

E' Direttore di Area Dipartimentale e dell'UOC di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari dell'Istituto G. Gaslini.

E' Coordinatore del Dottorato di Ricerca in Scienze Pediatriche dell'Università di Genova.

E' PastPresident della Società Italiana di Neurologia Pediatrica ed attualmente Presidente dell'Associazione Italiana di Miologia

E'titolare della European Reference Network per le Malattie Neuromuscolari presso l'Istituto G. Gaslini

E'autore di oltre 300 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali con un HI di 62 ed oltre 11.500 citazioni

20 PUBBLICAZIONI SELEZIONATE del PROF. CARLO MINETTI

1. Salpietro V, Dixon CL, Guo H, Bello OD, Vandrovcova J, Efthymiou S, Maroofian R, Heimer G, Burglen L, Valence S, Torti E, Hacke M, Rankin J, Tariq H, Colin E, Procaccio V, Striano P, Mankad K, Lieb A, Chen S, Pisani L, Bettencourt C, Männikkö R, Manole A, Brusco A, Grosso E, Ferrero GB, Armstrong-Moron J, Gueden S, Bar-Yosef O, Tzadok M, Monaghan KG, Santiago-Sim T, Person RE, Cho MT, Willaert R, Yoo Y, Chae JH, Quan Y, Wu H, Wang T, Bernier RA, Xia K, Blesson A, Jain M, Motazacker MM, Jaeger B, Schneider AL, Boysen K, Muir AM, Myers CT, Gavrilova RH, Gunderson L, Schultz-Rogers L, Klee EW, Dyment D, Osmond M, Parellada M, Llorente C, Gonzalez-Peñas J, Carracedo A, Van Haeringen A, Ruivenkamp C, Nava C, Heron D, Nardello R, Iacomino M, **Minetti C**, Skabar A, Fabretto A; SYNAPS Study Group, Raspall-Chaure M, Chez M, Tsai A, Fassi E, Shinawi M, Constantino JN, De Zorzi R, Fortuna S, Kok F, Keren B, Bonneau D, Choi M, Benzeev B, Zara F, Mefford HC, Scheffer IE, Clayton-Smith J, Macaya A, Rothman JE, Eichler EE, Kullmann DM, Houlden H. AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders. **Nature Communications**. 2019 Jul 12;10(1):3094.

2. Salpietro V, Malintan NT, Llano-Rivas I, Spaeth CG, Efthymiou S, Striano P, Vandrovcova J, Cutrupi MC, Chimenz R, David E, Di Rosa G, Marce-Grau A, Raspall-Chaure M, Martin-Hernandez E, Zara F, **Minetti C**; DecipheringDevelopmentalDisordersStudy; SYNAPS Study Group, Bello OD, De Zorzi R, Fortuna S, Dauber A, Alkhawaja M, Sultan T, Mankad K, Vitobello A, Thomas Q, Mau-Them FT, Faivre L, Martinez-Azorin F, Prada CE, Macaya A, Kullmann DM, Rothman JE, Krishnakumar SS, Houlden H. Mutations in the NeuronalVesicular SNARE VAMP2 AffectSynaptic Membrane Fusion and Impair Human Neurodevelopment.**American Journal of Human Genetics**. 2019;104:721-730.

3. Ghosh SG, Becker K, Huang H, Dixon-Salazar T, Chai G, Salpietro V, Al-Gazali L, Waisfisz Q, Wang H, Vaux KK, Stanley V, Manole A, Akpulat U, Weiss MM, Efthymiou S, Hanna MG, **Minetti C**,

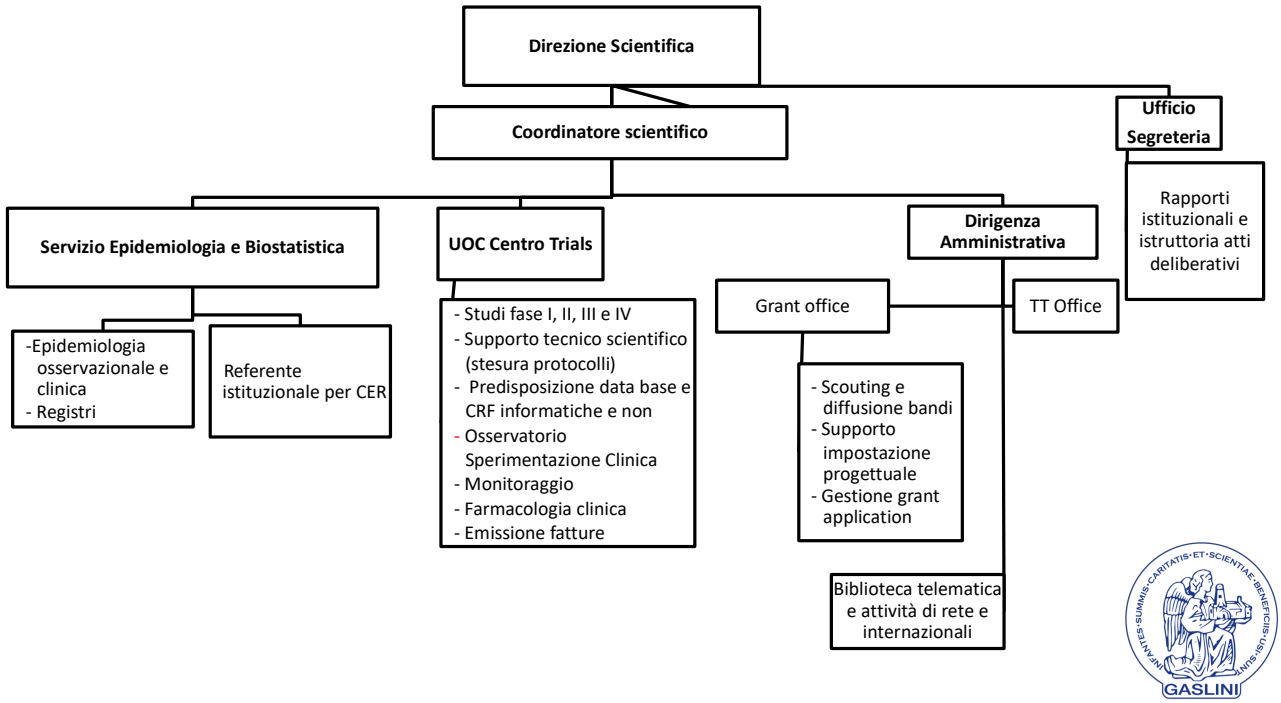
Striano P, Pisciotta L, De Grandis E, Altmüller J, Nürnberg P, Thiele H, Yis U, Okur TD, Polat AI, Amiri N, Doosti M, Karimani EG, Toosi MB, Haddad G, Karakaya M, Wirth B, van Hagen JM, Wolf NI, Maroofian R, Houlden H, Cirak S, Gleeson JG. Biallelic Mutations in ADPRHL2, Encoding ADP-Ribosylhydrolase 3, Lead to a Degenerative Pediatric Stress-Induced Epileptic Ataxia Syndrome.**American Journal of Human Genetics** 2018; 103: 431-439.

4. Baskin JM, Wu X, Christiano R, Oh MS, Schauder CM, Gazzerro E, Messa M, Baldassari S, Assereto S, Biancheri R, Zara F, **Minetti C**, Raimondi A, Simons M, Walther TC, Reinisch KM, De Camilli P. The leukodystrophy protein FAM126A (hyccin) regulates PtdIns(4)P synthesis at the plasma membrane.**Nature Cell Biology**, 2016 Jan;18(1):132-38.
5. Vanni N, Fruscione F, Ferlazzo E, Striano P, Robbiano A, Traverso M, Sander T, Falace A, Gazzerro E, Bramanti P, Bielawski J, Fassio A,**Minetti C**, Genton P, Zara F. Impairment of CeramideSynthesisCauses a Novel Progressive MyoclonusEpilepsy. **Annales of Neurology** 2014 Aug;76(2):206-12.
6. Gazzerro E, Assereto S, Bonetto A, Sotgia F, Scarfì S, Pistorio A, Bonuccelli G, Cilli M, Bruno C, Zara F, Lisanti MP, **Minetti C**. TherapeuticPotential of ProteasomeInhibition in Duchenne and Becker MuscularDystrophies. **American Journal of Pathology**. 2010; 176:1863-77.
7. Falace A, Filipello F, La Padula V, Vanni N, Madia F, De Pietri Tonelli D, de Falco FA, Striano P, DagnaBricarelli F, **Minetti C**, Benfenati F, Fassio A, Zara F. TBC1D24, an ARF6-interacting protein, ismutated in familial infantile myoclonicepilepsy. **American Journal of Human Genetics**. 2010 Sep 10;87(3):365-70.
8. Striano P, Minetti C. Epilepsy: old drugs do the trick in childhood absence epilepsy. **Nature Review Neurology.** 2010 Aug;6(8):420-1.
9. Biancheri R, Zara F, Bruno C, Rossi A, Bordo L, Gazzerro E, Sotgia F, Pedemonte M, Scapolan S, Bado M, Uziel G, Bugiani M, Lamba LD, Costa V, Schenone A, Rozemuller AJ, Tortori-Donati P, Lisanti MP, van der Knaap MS, **Minetti C**. Phenotypic characterization of hypomyelination and congenital cataract. **Annals of Neurology** 2007; 62:121-127.
10. F, Wang XB, Gianotti S, Stringara S, Pedemonte M, Uziel G, Rossi A, Schenone A, Tortori-Donati P, van der Knaap MS, Lisanti MP, **Minetti C**. Deficiency of hyccin, a newly identified membrane protein, causes hypomyelination and congenital cataract. **Nature Genetics**. 2006; 38: 1111-3.
11. Assereto S, Stringara S, Sotgia F, Bonuccelli G, Pedemonte M, Traverso M, Biancheri R, Zara F, Bruno C, Lisanti M, **Minetti C**. Pharmacological rescue of the dystrophin complex in Duchenne and Becker skeletal muscle explants by proteasomal inhibitor treatment. **American Journal of Physiology – Cell Physiology**. 2006; 290 :C577-C582.
12. Bruno, O.P. van Diggelen, D. Cassandrini, M. Gimpelev, B. Giuffre, M.A. Donati, P. Introvini, A. Alegria, S. Assereto, L. Morandi, M. Mora, E. Tonoli, S. Mascelli, M. Traverso, E. Pasquini, M. Bado, L. Vilarinho, G. van Noort, F. Mosca, S. DiMauro, F. Zara,**Minetti C**. Clinical and genetic heterogeneity of branching enzyme deficiency (glycogenosis type IV). **Neurology**2004; 63:1053-1058.
13. Bruno C, Bertini E, Federico A, Tonoli E, Lispi ML, Cassandrini D, Pedemonte M, Santorelli FM, Filocamo M, Dotti MT, Schenone A, Malandrini A, **Minetti C**. Clinical and molecularfindings in patients with giantaxonalneuropathy (GAN). **Neurology**. 2004;62:13-6.
14. Galbiati F, Volonté D, Chu JB., Li M, Fine SW, Fu M, Bermudez J, Pedemonte M, Weidenheim KM, Pestell RG, **Minetti C** and Lisanti MP. Transgenic over-expression of caveolin-3 in skeletal

muscle fibers induces a Duchenne-like muscular dystrophy phenotype. **Proceedings of The National Accademy of Sciences of The United States of America** 2000; 97: 9689-9694.

15. Carbone I, Bruno C, Sotgia F, Bado M, Broda P, Masetti E, Pannella A, Zara F, Dagna-Bricarelli F, Cordone G, Lisanti MP, and **Minetti C**. Mutation in the CAV3 gene causespartial caveolin-3 deficiency and hyperCKemia. **Neurology** 2000; 54: 1373-1376.
16. **Minetti C**, Sotgia F, Bruno C, Scartezzini P, Broda P, Bado M, Masetti E, Mazzocco M, Egeo A, Donati MA, Volonté D, Galbiati F, Cordone G, DagnaBricarelli F, Lisanti MP, Zara F. Mutations in the caveolin-3 gene cause autosomaldominantlimb-girdlemusculardystrophy. **Nature Genetics** 1998; 18, 4: 365-368.
17. **Minetti C**, Bado M, Morreale G, Pedemonte M, Cordone G. Disruption of musclebasal lamina in congenitalmusculardystrophy with merosindeficiency. **Neurology** 1996; 46: 1354-1358.
18. **Minetti C**, Tanji K, GasparoRippa P, Morreale G, Cordone G, Bonilla E. Abnormalities in the expression of ß-spectrin in Duchenne muscular dystrophy. **Neurology** 1994; 44: 1149-1153.
19. **Minetti C**, Bonilla E. Mosaic expression of dystrophin in carriers of Becker's muscular dystrophy and of the X-linked myalgia and cramps syndrome(letter). **New England Journal of Medicine** 1992; 327, 8: 1100.
20. **Minetti C**, Chang HW, Medori R, Prelle A, Moggio M, Johnsen SD, Bonilla E. Dystrophin deficiency in young girls with sporadic myopathy and normal karyotype. **Neurology** 1991; 41: 1288-1292.

Riorganizzazione Direzione Scientifica 2019



DIREZIONE SCIENTIFICA

Indirizzo di posta istituzionale: dirscientifica@gaslini.org
Pec: dirscientifica@pecgaslini.it
Telefono: 010 5636.2326 - 010 5636.2806
Padiglione 10

Staff



Laura Accame, *collaboratore* amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3925
E-mail: lauraaccame@gaslini.org

Stefano Canu, tecnico programmatore
Telefono: +39 010 5636.3922
E-mail: stefanocanu@gaslini.org

Anna Capurro, collaboratore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3916
E-mail: annacapurro@gaslini.org

Angela Carbonaro, collaboratore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3928
E-mail: angelacarbonaro@gaslini.org

Anna Cesarini, tecnico programmatore
Telefono: +39 010 5636.3926
E-mail: annacesarini@gaslini.org

Laura Diamanti, assistente amministrativo

Telefono: +39 010 5636.3914
E-mail: lauradiamanti@gaslini.org

Giuseppina Fabbri, assistente amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3931
E-mail: giuseppinafabbri@gaslini.org

Roberta Fossati, coadiutore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3910
E-mail: robertafossati@gaslini.org

Ivana Lastrico, personale ausiliario

Vincenza Nalbone, coadiutore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3908
E-mail: vincenzanalbone@gaslini.org

Orietta Poggi, coadiutore amministrativo
Telefono: +39 010 5636.3929
E-mail: oriettapoggi@gaslini.org

U.O.S.I.D. Epidemiologia e Biostatistica



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-sopravvivente"**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, Sabrina Zanardi

U.O.C. Centro Trial



Responsabile:
Dott. Nicolino Ruperto

Localizzazione:
Padiglione 3, terzo piano

Referente Qualità:
Dott. Nicolino Ruperto

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Di recente costituzione, l'unità Operativa Semplice Inter-Dipartimentale Centro Trial costituisce l'unità di supporto per lo sviluppo, la gestione, la conduzione di studi clinici per l'intero Istituto.

L'unità rappresenta il punto di incontro tra i promotori, siano essi di natura accademica o commerciale, e gli sperimentatori del nostro istituto. Il personale dell'Unità fornisce assistenza metodologica ed amministrativa per la conduzione di protocolli di ricerca, dalla fase I (prima valutazione della sicurezza e tollerabilità di un farmaco) alla fase IV (studi di sorveglianza post-vendita). L'unità mette a disposizione di ogni ricercatore dell'Istituto che lo richiederà la propria esperienza nel progettare, coordinare e condurre sperimentazioni cliniche, in ambito nazionale o internazionale, mono o multicentriche.

Attività di Ricerca

L'unità è a disposizione di tutti i ricercatori dell'Istituto nelle fasi di progettazione, coordinamento e conduzione di sperimentazioni cliniche mono o multicentriche, nazionali o internazionali con il coinvolgimento di coordinatori di progetti, data monitor, ecc.

L'unità assicura la propria assistenza sia nella fase preliminare di uno studio clinico (consulenza metodologica per stesura di protocolli scientifici, intermediazione contrattuale con partner commerciali, supporto tecnico e amministrativo), ma anche nel corso della sperimentazione (supporto nelle fasi di monitoraggio e verifica della qualità dei dati) e altresì nella fase finale di analisi e pubblicazione dei risultati.

Con l'ausilio di personale tecnico informatico specializzato l'Unità si occupa di semplificare e digitalizzare i processi di creazione, attivazione e conduzione di uno studio clinico, ad esempio attraverso la progettazione di schede raccolta dati elettroniche con raccolta dati via web.

L'Unità è poi sede del centro di coordinamento internazionale del Paediatric Rheumatology INternational Trials Organisation (PRINTO, www.printo.it), un network di ricerca internazionale no profit che in oltre 20 anni di attività ha coordinato studi clinici che hanno arruolato oltre 42.000 bambini con malattie reumatiche da circa 300 centri in 70 paesi in tutto il mondo.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

L'Unità è attivamente coinvolta nelle attività dell'Italian Network for Paediatric Clinical Trials (INCiPiT, www.incipit-ped.net) per il quale il Dott. Ruperto riveste il ruolo di Vice-Presidente.

INCiPiT, è un network composto da 22 Partners, tra cui i principali IRCCS e ospedali pediatrici italiani, i grandi dipartimenti di pediatria e i Network Nazionali e Internazionali che operano a diversi livelli nella ricerca pediatrica.

INCiPiT intende diventare il punto di riferimento nazionale per la sperimentazione clinica nella popolazione pediatrica. Obbiettivo di questa rete è dunque facilitare e implementare lo sviluppo dei farmaci appositamente disegnati per la popolazione pediatrica e favorire la sperimentazione clinica in campo pediatrico, sia di tipo profit che no profit, secondo elevati standard di qualità ed eticità e di partecipare allo sviluppo di Consorzi Europei e Progetti che perseguono le stesse finalità.

L'Unità ha inoltre contribuito dinamicamente nell'ambito di un grant dell'Innovative Medicine Initiative (IMI) a progetto C4C (conect4children, https://conect4children.org/), network collaborativo che include l'industria, i partner non industriali e l'Agenzia Europea per i Farmaci (EMA), che ha come obbiettivi la promozione e il coordinamento di studi clinici nella popolazione pediatrica.

Staff

Responsabile unità: Dott. Nicolino Ruperto

Personale UOSID centro trial

- Annalisa Iengo: Collaboratrice professionale

Personale PRINTO:

- Simona Anna Angioloni: Coadiutrice amministrativo
- Laura Carenini: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Roberto Cavanna: Collaboratore ricerca sanitaria
- Fabio De Marchi: Collaboratore libero professionale
- Lukasz Itert: Collaboratore libero professionale
- Marco Garrone: Collaboratore ricerca sanitaria
- Eugenia Mosci: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Chiara Pallotti: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Giulia Pascale: Collaboratrice libero professionale
- Elisa Patrone: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Ilaria Randazzo: Assistente amministrativa
- Mariangela Rinaldi: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Silvia Scala: Collaboratrice ricerca sanitaria
- Luca Villa: Collaboratore professionale

Direzione Sanitaria

Saluto del Direttore Sanitario

Raccontare e presentare oggi, ancora del tutto coinvolti nella gestione dell'emergenza pandemica da coronavirus che tanto ha segnato la nostra società e le nostre vite in questi primi mesi del 2020, quanto si è fatto nel corso del 2019, valorizzarne gli aspetti di ricchezza e fecondità nelle realizzazioni compiute, richiede un inatteso sforzo di messa a fuoco e attualizzazione che va senz'altro sottolineato e non banalizzato.

Parliamo di ieri e sembra una vita fa, che nulla o poco c'entra con quanto abbiamo poi dovuto fare in questi mesi. E invece, la fatica di questa "messa a fuoco" e di questa "attualizzazione", altro non sono che l'essenza di quel necessario processo di "ritorno alla normalità" che ci è richiesto e che possiamo, anzi dobbiamo tradurre nel recupero e affermazione della nostra Identità di Servizio alle Persone e alla Società, nella continuità di Vision e Mission della nostra Istituzione e nella continuità stretta di Parole e Opere con la nostra Storia.

Perché parole come emergenza, stravolgimento dei valori, catastrofe, sgomento, che son ricorse più volte nella narrazione e nel vissuto di questi drammatici mesi, unite alla percezione del "nulla più sarà come prima" non devono farci perdere la coscienza della nostra identità e valore come Organizzazione.

Provando a raccontare per spunti l'anno appena trascorso, ecco allora che troviamo proprio nel 2019 – una vita fa – l'istituzione del Servizio di Bioetica Clinica del Gaslini. E di quanto grande sia il bisogno di un "contesto protetto" in cui poter dibattere in termini culturali ma anche di supporto e indirizzo alle decisioni cliniche a fronte di dilemmi etici quali il "trattare o non trattare" o il "quale priorità assegnare QUI ed ORA laddove le risorse non siano bastanti per soddisfare tutti i bisogni", ne è davvero piena la cronaca recente.

E sempre nel 2019, il Gaslini diviene partner attivo del progetto Asl3 "Ospivax", istituendo un Ambulatorio Vaccinale universale all'interno dell'Istituto, destinato a facilitare l'offerta vaccinale attiva ai pazienti/utenti e ai loro contatti e agli Operatori Sanitari: di nuovo una realizzazione di stretta attualità che nei prossimi mesi non potrà che essere potenziata secondo quanto richiesto dalla programmazione nazionale e regionale.

Ancora, è del 2019 l'avvio delle attività del DIAR materno infantile, con l'obiettivo di implementare i vantaggi offerti dall'organizzazione a rete per migliorare l'accesso alla cura, coordinare e meglio integrare la medicina territoriale e quella ospedaliera e condividere i percorsi evidence-based, tutti principi invocati in questi mesi di crisi pandemica come valori chiave per garantire una corretta risposta sanitaria.

Un ultimo spunto. È sempre del 2019 la presentazione delle linee d'indirizzo del Piano Strategico Gaslini 2019-2022.La logica organizzativa sottesa ai cosiddetti "Progetti di tendenza" che lo compongono, è basata – sia sul piano funzionale-organizzativo sia su quello strutturale – sulla previsione di estendere a tutto l'ospedale un'organizzazione per intensità di cura e complessità assistenziale nel rispetto della logica "lean": allo stesso modello concettuale si è rifatta l'organizzazione del COVID Hospital attuata in questi mesi.

Un filo rosso collega gli spunti qui tracciati. È la visione di un modello di funzionamento della nostra istituzione che vuole idealmente rendersi facilitatrice dell'incontro tra le esigenze dei bambini e delle loro famiglie – idealmente, di tutti i bambini – e la grande e indiscussa competenza dei professionisti – vero valore aggiunto del nostro Istituto – che per realizzarsi richiede un continuo operare sulla costruzione di una cultura comune dell'organizzazione, sulla messa a disposizione di nuovi strumenti concettuali e operativi, sulla rete e sulla sua visione e fruizione come sistema sanitario, sull'orientamento alla ricerca e all'innovazione, il tutto al servizio della CULTURA PROFESSIONALE e dei BISOGNI del cittadino.

Tanto fatto e tanto ancora da fare. Nella continuità, ma anche nella trasformazione. E, come già concludevo presentando l'Annual Report 2018, avremo bisogno del lavoro di TUTTI.

Raffaele Spiazzi





Direttore

Dr. Raffaele Spiazzi

Localizzazione

Padiglione 10 - P 04

Referente per la qualità

Dr.ssa Antonella Ciucci

Attività

La DIREZIONE SANITARIA svolge attività di guida strategica per i servizi sanitari, a fini tecnico-organizzativi, igienico-sanitari e medico-legali. L'attività di indirizzo e coordinamento, di supporto e verifica nei confronti dei responsabili dei servizi sanitari,si pone l'obiettivo dell'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;
- effettua valutazioni di adeguatezza delle RISORSE rispetto ai PIANI DI ATTIVITÀ previsti dalla pianificazione aziendale, collaborando 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, con particolare attenzione rivolta alla prevenzione e al controllo delle INFEZIONI OSPEDALIERE e alla gestione del RISCHIO CLINICO;

- opera perché sia assicurata, a supporto della Direzione Generale e in collaborazione con la Direzione Amministrativa, la predisposizione del PIANO DEGLI INTERVENTI EDILIZI E DELLE ATTREZZATURE;
- 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;
- promuove, attraverso il SERVIZIO DI BIOETICA CLINICA, la presa in carico delle istanze etiche derivanti dalla pratica clinica assistenziale e la costruzione di percorsi di formazione e sensibilizzazione culturale in materia etica;
- 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 dei Collegi di Direzione (deliberante e allargato)
- Membro del Consiglio di Amministrazione
- Membro del Comitato Tecnico Scientifico
- Membro del Comitato di Budget
- Membro Unità di Crisi per le Emergenze
- Coordinatore del Comitato per il Controllo Infezioni Ospedaliere
- Presidente Comitato Buon Uso del Sangue
- Presidente Comitato Buon Uso del Farmaco
- Presidente del Servizio di Bioetica Clinica

La Direzione Sanitaria si avvale del supporto di:

- Servizi Amministrativi di Direzione Sanitaria
- Servizio Sociale
- Servizio Socio-Sanitario
- Ufficio cartelle cliniche
- Servizio Controllo Infezioni Ospedaliere
- Centrale di Sterilizzazione
- Servizio Ambiente, Rifiuti e Sicurezza
- Ufficio Medico Competente
- Servizio di Farmacia
- Dipartimenti Assistenziali
- DIPS

Staff

Raffaele Spiazzi, Italo Borini, Maria Beatrice Chiozza, Antonella Ciucci, Antonio Grieco, Gianni Macrina, Laura Massone,Cristina Zai, Alessandra Traverso, Gian Paolo Falqui, Clara Filippelli, Stefano Panichi

Uffici di supporto Direzione Sanitaria Servizi Sociali e sanitari

Servizio Sociale

Localizzazione:
Padiglione 8

Attività di 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, 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.
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 eintegrazione 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 dellafamiglia nella vita del bambino con problemi di salute ed il ruolo terapeutico del coinvolgimento attivo dellafamiglia stessa attivando secondo le necessità assistenti sociali, educatori, mediatori culturali.

Staff

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

Servizio Socio-Sanitario

Localizzazione
Padiglione 10 P04, presso Direzione Sanitaria

Contatti

Il Servizio, attivo su tutte le Unità Operative, è aperto al pubblico:
dal lunedì al venerdì dalle ore 11.00 alle ore 13.00 con accesso libero, per il ricevimento dei genitori o familiari per le comunità di accoglienza;
su appuntamento per colloqui individuali su accesso spontaneo o inviate dalle Unità Operative.
Tel. 010 5636.2322 – Fax 0103761017

Attività

Le Assistenti Sanitarie che operano nel Servizio Socio-Sanitario si occupano di:

- interventi di educazione sanitaria rivolti ai pazienti e ai loro familiari;
- dichiarazioni di Nascita, compresa l'attuazione della procedura relativa al "Protocollo di Intesa Interistituzionale per la trasmissione della dichiarazione di nascita resa nei centri nascita presenti nel Comune di Genova al fine dell'attribuzione in tempo reale del Codice Fiscale al neonato e della conseguente scelta tempestiva del Pediatra";
- attivazione degli interventi necessari per garantire alla donna che lo richiede il "parto in anonimato";
- collaborazione con i Distretti Socio Sanitari e Asl territoriali di residenza dei pazienti per:
- attivazione dimissioni protette;
- fornitura di protesi, ortesi e ausili (carrozzine, collari, corsetti, ecc.);
- informazioni e aiuto ai genitori per la richiesta di Invalidità civile e esenzioni ticket;
- collaborazione con INPS Genova per l'invio della documentazione sanitaria sull'indennità tubercolare;
- collaborazione con Direzione Sanitaria e Servizio Sociale nel monitoraggio e segnalazioneall'autorità giudiziaria competente di minori a rischio.

Staff

Alice Castagnola, Lucia Centofanti, Daniela Pisani.

Centro Sportello Regionale Malattie Rare

Alisa
Sistema Sanitario Regione Liguria

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

Attività

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

Obiettivi

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

- supportare le famiglie accogliendone i bisogni, fornendo risposte adeguate, proponendo percorsi appropriati relativi alle Malattie Rare;
- offrire informazioni relative ai Centri specialistici regionali e nazionali per le singole Malattie Rare o gruppi di Malattie Rare;
- essere di riferimento del "Gruppo di Consultazione Regionale delle Associazioni di pazienti con MR ed altre Associazioni di pazienti presenti in Regione Liguria"
- collaborare 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.

INFORMAZIONI UTILI

- Piano Nazionale Malattie Rare (http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2153_allegato.pdf)
- LEA DPCM 12 gennaio 2017 (http://www.salute.gov.it/portale/esenzioni/dettaglioContenutiEsenzioni.jsplingua=italiano&id=4773&area=esenzioni&menu=vuoto)

- Elenco Malattie Rare (allegato 7 - DPCM 12 gennaio 2017) (http://www.trovanorme.salute.gov.it/norme/renderPdf.springseriegu=SG&datagu=18/03/2017&redaz=17A02015&artp=12&art=1&subart=1&subart1=10&vers=1&prog=001)

- Elenco Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria http://www.alisa.liguria.it/index.php?option=com_docman&task=doc_download&gid=2020&Itemid=130
- Quali sono i miei Diritti (http://www.iss.it/binary/pres/cont/I_Diritti_Esigibili_2015.1_IT.pdf)
- Esenzioni per Malattie Rare (http://www.salute.gov.it/portale/esenzioni/dettaglioContenutiEsenzioni.jsplingua=italiano&id=1015&area=esenzioni&menu=vuoto)
- A.Li.Sa. - Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria (http://www.alisa.liguria.it/)
- A.Li.Sa. – Area Sanitaria, Ufficio Biomedicina e patologie a bassa prevalenza (http://www.alisa.liguria.it/index.phpoption=com_content&view=article&id=665&Itemid=227)
- Malattie rare per regione - Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità (http://old.iss.it/cnmr/index.php?lang=1&anno=2018&tipo=78)

- **UOSD Centro Malattie Rare IGG**

Gaslini

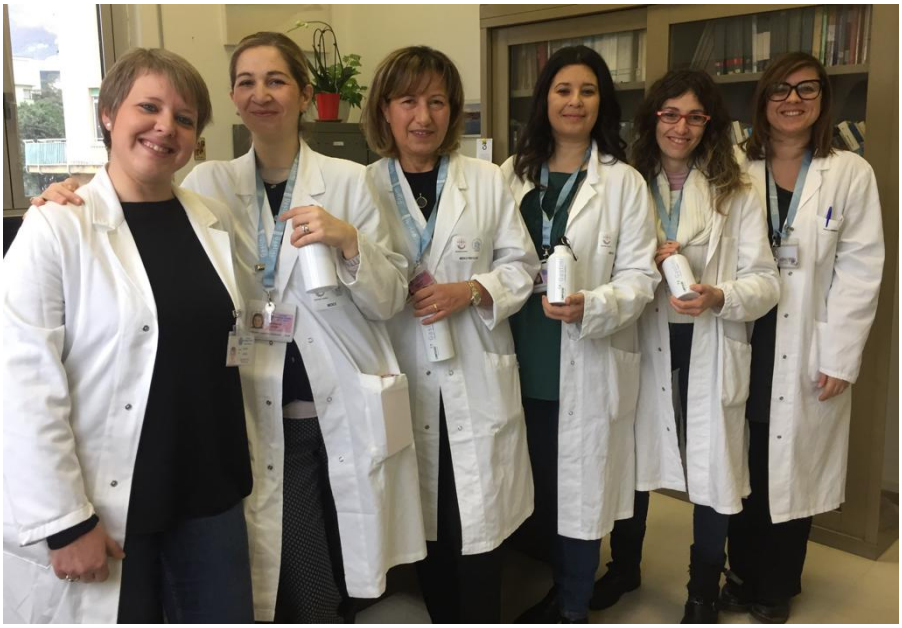
- Coordinamento Aziendale della rete per la diagnosi e la cura delle Malattie Rare Policlinico San Martino
- (http://www.ospedalesanmartino.it/ospedale/dipartimenti/diagnostica-della-patologia-e-delle-cure-ad-alta-complessita-tecnologica/item/318-genetica-medica.html)
    -
    - Gruppo di Consultazione Regionale delle Associazioni di pazienti con MR (https://sites.google.com/view/gruppomalattierareliguria/home)
    - ORPHANET Italia (http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=IT)
    - UNIAMO (http://www.uniamo.org/)
- **EURORDIS (http://www.eurordis.org/it)**
- GIORNATA DELLE MALATTIE RARE(http://www.rarediseaseday.org/)

Staff

Coordinatore infermieristico: CPSE Lorella Russo

Infermiere pediatrico: Chiara Arletti
Infermiere pediatrico: Maddalena Ferrando
Infermiere pediatrico: Stefania Ortelli

U.O.S.D. Psicologia



Dirigente Responsabile

Dott.ssa Cristina Venturino

Localizzazione

Padiglione 10, 6° piano

Referente Qualità

Dott.ssa Cristina Venturino

Attività Clinica

Il Servizio di psicologia attua interventi psicologici specialistici rivolti a bambini ed adolescenti in cura presso l'Istituto in regime di ricovero, day hospital e ambulatoriale. Gli interventi vengono effettuati sviluppando percorsi di diagnosi, cura e riabilitazione condivisi con le altre UU.OO. ospedaliere, nell'ottica di una presa in carico multidisciplinare dei pazienti secondo il modello della "Family centred care".

Particolare attenzione è dedicata ad aree quali la Neuropsichiatria Infantile, la Riabilitazione della Disabilità in età evolutiva, l'area dell'Emergenza (in particolare le situazioni di Maltrattamento ed Abuso), le Cure palliative, la Patologia neonatale.

Gli aspetti di pertinenza della psicologia che interessano trasversalmente le specialità pediatriche riguardano principalmente il rischio psicologico a seguito di patologia, l'ospedalizzazione, la cronicità, la gestione del dolore. Tali aspetti assumono particolare rilievo nelle patologie ad alto impatto emotivo quali quelle oncologiche, croniche, genetiche e rare che comportano, per la specificità della loro condizione, un rapporto con il Sistema Sanitario duraturo nel tempo e complesso nella gestione clinica.

Nell'area materno-infantile vengono effettuati interventi di assistenza psicologica e psicoterapia di sostegno per problematiche della gravidanza e del puerperio.

In ambito clinico vengono svolte le seguenti attività:

- Valutazione psicodiagnostica per specifiche problematiche o aree di disagio in età evolutiva.
- Valutazione neuropsicologica per definire il profilo di funzionamento delle singole funzioni nelle patologie neurologiche e nei pazienti sottoposti ad intervento neurochirurgico e neuro-onco-chirurgico.

- Impostazione di interventi riabilitativi in base al profilo di funzionamento, con descrizione di abilità cognitive compromesse e abilità preservate; definizione diagnosi funzionale e condivisione del piano educativo individualizzato.
- Interventi diagnostici, terapeutici e riabilitativi rivolti a bambini con patologie gravi e/o croniche in regime di ricovero, day hospital e ambulatoriale. L'attività di supporto psicologico è estesa anche ai famigliari, che rivestono un ruolo chiave nel favorire il recupero e/o un miglior adattamento alla malattia.
- Interventi diagnostici e terapeutici per problematiche psicologiche reattive alla condizione di malattia e nei disturbi da sintomi somatici, con/senza dolore predominante, legati a disagio e compromissione significativi nella vita quotidiana.
- Assistenza psicologica e psicoterapia di sostegno per vulnerabilità specifiche nel corso della gravidanza e del periodo perinatale.

Attività in ambito organizzativo

Partecipazione a progetti e percorsi aziendali inerenti la prevenzione e la gestione dello stress lavoro-correlato, il miglioramento del clima organizzativo, la promozione della salute, l'umanizzazione delle cure, la riduzione dell' impatto della traumatizzazione vicaria e del burn-out. Collaborazione con il DIPS per l'attivazione dello Sportello psicologico per il benessere lavorativo.

Attività formativa e didattica

Il Servizio di psicologia è sede formativa per tirocinanti e specializzandi in psicologia e psicoterapia per le Facoltà universitarie e Scuole Private riconosciute ai sensi dell'Art.3 del D.Lgs. n. 56/89.

Svolge attività di formazione rivolta al personale dell'Istituto. Mantiene un collegamento con le associazioni di volontariato, con una funzione di supervisione dei progetti educativi e di sostegno ai bambini ricoverati ed alle loro famiglie.

Attiività di ricerca

Partecipazione a trial clinici con definizione di profili cognitivi e neuropsicologici
Partecipazione a progetti di ricerca su supporti tecnologici e informatici a scopo riabilitativo.
Studio degli esiti neuropsicologici e psicologici a lungo termine nei pazienti sopravvissuti a tumore cerebrale infantile.
Studi sul trauma relazionale e ospedaliero.
Studio dei Disturbi da Sintomi Somatici all'interno del paradigma dell'Attaccamento.
Valutazione dell'efficacia delle attività di supporto presenti in ospedale (clown, musicisti, pettherapy, gioco).
Studi sulla riduzione dell'ansia e della paura in bambini e adolescenti sottoposti a procedure chirurgiche in collaborazione con l'Associazione " il Porto dei Piccoli".

Staff

Cristina Venturino - Elena Molinari - Ludovica Primavera - Lucia Sciarretta - Paola Cimellaro - Susanna Costa - Maria D'Apruzzo - Sonia Di Profio - Alice Parodi - Serena Rebora.

Dipartimento Infermieristico delle Professioni Sanitarie (DIPS)

Dirigente Responsabile
Silvia Scelsi
Email: silviascelsi@gaslini.org

Localizzazione
Padiglione 10 - 4^ piano
Telefono 010.56362229

Referente per la Qualità
Milvia Subbrero
Email: milviasubbrero@gaslini.org

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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.

In particolare si evidenzia l'attivazione dell'ambulatorio infermieristico, il servizio di consulenza infermieristica e lo sviluppo della Children and Family Centered Care

Realizzazione degli obiettivi Aziendali/Dipartimentali:

- Attivazione ambulatorio infermieristico per "Stoma Care"
- Attivazione della Struttura Residenziale di Cure Palliative Pediatriche
- Attivazione della Unità Disabilità gravi in età evolutiva
- progettazione e realizzazione di tutti gli interventi finalizzati allo sviluppo della cultura legata all'"umanizzazione delle cure"
- implementazione della Child and Family Centered Care
- 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
- 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
- progettazione e sviluppo del progetto "Mi prendo cura di me" sul benessere organizzativo
- 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, 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 Giorno.

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 infermieri di ricerca.

Dipartimento integrato di Scienze Pediatriche ed Emato-Oncologiche

Coordinatore: Dott. Gianmarco Ghiggeri

U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia



Dirigente Responsabile:
Prof. Angelo Ravelli
Localizzazione:
Degenza :Padiglione 1 – P03
Amulatori: Padiglione 20 - P02
Studi Medici: Padiglione 3 – P03

Coordinatore infermieristico
Degenza - Alessandra Zolesi

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- 2023). 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.

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

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.

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 Muscoloskeletal 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, Paolo Picco, Nicolino Ruperto, Silvia Rosina, Stefania Viola, Stefano Volpi, Alessandra Zolesi, Daniela Trucco, Alessandra Rebolino

U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia



Responsabile
Professor Mohamad Maghnie

Localizzazione
Padiglione 16 Piano Terra
Padiglione 16 Terzo Piano

Coordinatrice Infermieristica
Degenza: Teresa Mora f.f.
Day Hospital: Maura Mazzoni

Referenti Qualità
Day Hospital:
Dr. Roberto Gastaldi
Degenza:
Dr.ssa Cristina Schiaffino

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'attività assistenziale della sezione Endocrinologia della Clinica Pediatrica è rivolta alla diagnosi,cura e presa in carico di pazienti in età evolutiva affetti da patologie causate da alterazioni primitive e secondarie delle ghiandole endocrine. I pazienti dall'età neonatale a quella adolescenziale, sono seguiti ambulatorialmente, in ricovero ordinario e in ricovero diurno. Aree di eccellenza sono rappresentate dalla presa in carico multidisciplinare di pazienti affetti da Acondroplasia e da patologie geneticamente determinate della regione ipotalamo ipofisaria. Sono operativi inoltre il centro regionale di diagnosi e follow-up dell'Ipotiroidismo Congenito ed il Centro delle Malattie dell'Osso che si avvale della metodica DEXA per lo studio del metabolismo osseo.

Presso il Centro Regionale di Riferimento di Diabetologia sono seguiti da un team multidisciplinare pazienti affetti da diabete mellito tipo 1 (DM1), con diabete mellito tipo 2, diabete monogenico (MODY, Sindrome di Wolfram, diabete neonatale), pazienti con ipoglicemia da iperinsulinismo, con sindrome metabolica, con iperglicemia occasionale, con glicosuria renale e con dislipidemie. Il Centro segue parenti di primo grado dei pazienti con DM1, pazienti già sottoposti a trapianto d'organo e con varie forme di disglicemia, pazienti con diabete secondario a fibrosi cistica.

L'attività assistenziale della sezione Malattie Metaboliche-Screening Neonatali è rappresentata dalle patologie correlate agli errori congeniti del metabolismo intermedio (aminoacidopatie, acidosi organiche, difetti della beta ossidazione degli acidi grassi, malattie perossisomiali). Il range di età dei pazienti, seguiti in ricovero ordinario, diurno e in regime ambulatoriale up è compreso fra l'età neonatale e quella adulta. Vengono inoltre seguite pazienti in gravidanza affette da errori congeniti del metabolismo. Presso la sezione Screening Neonatali viene eseguito il programma di screening neonatale per la Regione Liguria che comprende la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica e lo screening neonatale esteso a più di 40 malattie metaboliche con copertura totale. Il Laboratorio è un punto di riferimento a livello nazionale anche per attività di formazione e di assicurazione di qualità.

La Sezione dedicata all' attività diagnostica biochimica e molecolare nell'ambito di malattie genetico-metaboliche rare, è specializzata 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).

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

L'attività di ricerca riguarda studi di correlazione genotipo-fenotipo in ampie casistiche e studi dei meccanismi molecolari alla base della patologia da accumulo lisosomiale.

Il personale medico delle sezioni Endocrinologia e Diabetologia e Malattie Metaboliche fornisce inoltre consulenze endocrinologiche ai pazienti ricoverati nelle Unità Operative dell'Istituto, valutazioni di "second opinion" per pazienti extraregione e cura in modo particolare l'attività educazionale dei pazienti e delle loro famiglie (figura dell'Infermiera Educatrice).

Attività di Ricerca

Geni Candidati Associati a Difetti di Sviluppo dell'Ipofisi

Diagnosi Ipopituitarismo: Caratterizzazione Biochimica-Immagine-Genetica

Displasia setto ottica e malattie della linea mediana associate ad endocrinopatie

Difetto di Crescita nelle Malattie Croniche

Diabete insipido Centrale

Osteoporosi e malattie associate: Caratterizzazione biochimica, densitometrica (DXA) e genetica

Displasie scheletriche Acondroplasia

Endocrinopatie secondarie a malattie onco-ematologiche

Disturbi dello sviluppo puberale e Ipogonadismo

Obesità genetica

Ritardo di crescita intrauterino e Sindrome di Silver-Russell

Influenza della terapia sostitutiva sul follow up auxologico e neuropsicologico di neonati affetti da ipotiroidismo congenito

Genetica dell'Ipotiroidismo Congenito

Prevenzione della Carenza Iodica in Età evolutiva

Presso il LabSIEM è attivo il Laboratorio di Diabetologia, che effettua diagnosi delle varie forme di diabete mellito monogenico (Maturity Onset Diabetes of the Young – MODY, Sindrome di Wolfram, diabete mellito neonatale), ipoglicemia da iperinsulinismo, glicosuria renale. Il Laboratorio svolge attività diagnostica anche per pazienti provenienti da altre strutture ospedaliere nonché di ricerca clinica sulle suddette patologie.

La sezione Malattie Metaboliche-Screening Neonatali è riferimento per il Kuvan Adult Maternal Paediatric European Registry-Kamper e per il Registro e network europeo per le malattie metaboliche con omocistinuria e difetti di metionina. Esegue messa a punto e validazione del test di seconda istanza (2nd tier test) applicato allo screening neonatale metabolico esteso Screening neonatale per il difetto di ADA SCID E-HOD

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 e "a Università di Napoli, Istituto Superiore di Sanità, Laboratorio di Genetica Istituto Auxologico Italiano Milano, Endocrinologia

Pediatrica Ospedale Regina Margherita di Torino, Endocrinologia Pediatrica Ospedale Bambino Gesù Roma, Unità Operativa Medicina Nucleare Ospedale Galliera Genova, Unità Operativa Endocrinologia IRCCS Ospedale San Martino – IST Genova, Centro Malattie Rare Roma, Division of Medical Genetics,University of Utah, USA, Agenas Roma. Mayo Clinic, BGL Lab, Rochester, MN,USA, Hôpital Trousseau, Paris, France; Great Ormond Street Hospital for Children

Staff

Mohamad Maghnie,Anna E. M. Allegri,Giuseppe D'Annunzio,Natascia Di Iorgi, Roberto Gastaldi,Nicola Minuto,Flavia Napoli,Maria Cristina Schiaffino,Annalisa Gallizia, Marta Marchi,Marco Crocco, Alice Parodi,Giuseppa Patti ,Teresa Mora, Katia Bonsignore, Evelina Bertocchi,Irene Cappai,Floriana Ferrari,Barbara Furia, Anna Buonora,Mariangela Gazzo, Raffaella Goggia,Filomena Iennaco, Daniela Mangano,Patrizia Ruboni,Emanuela Traina, Luisella Bombardieri,Sabrina Vanni,Maura Mazzoni,Maria Aulicino,Roberta Bondi, Roberta Callegari, Gloria Piras,Roberta Proverbio, Raffaella Taliercio,Clara Rebora,Adalgisa Santomaso, Monica Matarese, Michela Cassanello, Andrea Mascagni, Stefania Bertoni, Paola Vannini ,Olga Mazza, Alessandro Salina ,Concetta Aloi, Marina Stroppiano,Serena Grossi,Barbara Tappino,Federica Lanza,Fabio Corsolini,Raffaella Mazzotti,Catena Maurici,Paola Sacco,Viviana Sottile,Rosa Strano, Saveria Barcellona, Maria Savaia,Monica Graffione, Carla Lanteri

U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva



Dirigente Responsabile
Dr. Paolo Gandullia

Localizzazione
Degenza - Padiglione 16 – P 03

Coordinatore infermieristico
Cristina Quadrelli

Referente Qualità
Angela Calvi

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

- Malattie infiammatorie croniche intestinali (Malattia di Crohn e colite ulcerosa) [Area Eccellenza]
- Malattia celiaca (l'U.O.C. è Centro di riferimento regionale per la Celiachia)
- Insufficienza intestinale cronica benigna da diarree croniche intrattabili dell'infanzia, intestino corto, pseudo–ostruzioni intestinali croniche e riabilitazione intestinale post chirurgica [Area Eccellenza]
- Gestione del pre–trapianto intestinale
- Nutrizione clinica (enterale e parenterale in degenza e domiciliare) [Area Eccellenza]
- Disordini motilistici intestinali
- Intolleranza ai carboidrati
- Patologia gastrointestinale da allergia alimentare (proctocolite allergica, gastro-enteropatia eosinofila, esofagite eosinofila)
- Malattia peptica
- Infezione da H.Pylori
- Epatologia malformativa ed autoimmune
- Gestione del pre e post–trapianto epatico
- Patologia pancreatica
- Endoscopia digestiva diagnostica ed operativa in pronta disponibilità 24h: gastroscopia e pancolonscopia con ileoscopia retrograda, dilatazione di stenosi esofagee e coliche, applicazione di stent su stenosi, polipectomia, tamponamento di emorragie digestive (terapia iniettiva, clip metalliche, argon–plasma, endo-clot), rimozione di corpi estranei, legatura e sclerosi di varici esofagee, demolizione di web duodenali o duplicazioni esofagee, applicazione di gastrostomie e digiunostomie per via endoscopica (PEG, J-PEG), enteroscopia con pallone (area eccellenza), posizionamento endoscopico di videocapsula del tenue e del colon
- Gestione della nutrizione clinica del paziente con disabilità complessa (attività multidisciplinare)
- Disturbi gastro-intestinali funzionali (stipsi, dolori addominali funzionali, ruminazione, coliche, rigurgito, emicrania addominale, s. intestino irritabile, s. del vomito ciclico)

- Sanguinamento gastrointestinale occulto
- Poliposi genetiche
- La diagnostica specialistica comprende
- pHmetria/impedenzometria esofago–gastrica;
- breath test all'H2 per l'intolleranza ai carboidrati;
- test di funzionalità intestinale ai due zuccheri;
- genetica della TioPurinMetilTransferasi e metaboliti tiopurine;
- dosaggio anticorpi e livelli ematici dei biosimilari
- dosaggio ciclosporinemia
- diagnostica per immagini (tradizionale, ecografia, TC, Risonanza Magnetica effettuata dall'U.O.C. Radiologia dell'Istituto);
- scintigrafia (effettuata da Medicine Nucleari area metropolitana di Genova);
- enteroscopia con videocapsula
- biopsia epatica percutanea eco-guidata (in collaborazione con UOC Radiologia dell'Istituto);
- endoscopia digestiva (vedi sopra);
- colangio–pancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) diagnostica (in convenzione con l'U.O.C Gastroenterologia dell'adulto Ospedale Galliera-Genova);
- manometria antro-duodenale ed esofagea

Gli interventi terapeutici riguardano

- la terapia medica mirata (con particolare riferimento alla terapia biologica o con talidomide nelle M.I.C.I.)
- la nutrizione clinica artificiale (enterale e parenterale in degenza e domiciliare)
- la terapia endoscopica intervenzionale: vedi sopra [area eccellenza]
- la colangio–pancreatografia retrograda endoscopica (ERCP) terapeutica (vedi sopra)
- la terapia chirurgica digestiva effettuata dalla U.O.C. di Chirurgia pediatrica dell'Istituto
- colloquio informativo e consegna di terapia dietetica ai celiaci neo diagnosticati

Attività di Ricerca

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

- Nutrizione clinica (enterale e parenterale): partecipazione a registri nazionali e internazionali, sperimentazione di nuove formulazioni di nutrienti e di terapie farmacologiche (teduglutide).
- Le malattie infiammatorie croniche intestinali: epidemiologia, storia naturale, diagnostica (con particolare riferimento alle forme genetiche ad insorgenza precoce), nuovi farmaci, ottimizzazione terapia con tiopurine, biologici, studi mullticentrici,
- Stenosi esofagee: follow–up a lungo termine dopo dilatazione endoscopica
- Genetica dei disturbi gastro-intestinali funzionali
- Celiachia: studio delle condizioni predisponenti, qualità di vita
- Elettraceutica: trattamento con elettricità delle patologie digestive
- Attivita formativa per studenti del Corso di laurea e specializzandi della Specialità

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
IRCCS Burlo Garofalo, Trieste
Centro Trapianti Ospedale di Bergamo
Chirurgia Pediatrica Ospedali Civili di Brescia
S.C. Gastroenterologia Ospedali Galliera, Genova
Cattedra Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva Università di Genova
Hôpital Des Enfants Malades Necker Parigi
Chirurgia digestiva, Sant'Orsola Malpighi
Endoscopia Digestiva , Ospedale San Remo

Staff

Paolo Gandullia, Angela Calvi, Serena Arrigo, Andrea Chiaro, Annalisa Madeo, Cristina Quadrelli, Daniela Trucco, Lorella Santato

U.O.C. Pediatria d'Urgenza e Pronto Soccorso



Dirigente Responsabile
Dr. Salvatore Renna

Localizzazione
Padiglione DEA - 1° piano

Coordinatore infermieristico
Fulvia Esibiti (Pediatria d'Urgenza Pediatrica)
Marta Costa (Pronto Soccorso)

Referente Qualità
Barbara Tubino
Fulvia Esibiti (Pediatria d'Urgenza Pediatrica)
Marta Costa (Pronto Soccorso)

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
- Attività:
  - Contrasto al Maltrattamento ed Abuso attraverso l'attivazione di un gruppo multidisciplinare "Casa sull'Albero"
  - Prevenzione degli Incidenti
  - Tossicologia Clinica
  - Farmacovigilanza
  - Dolore e Sedoanalgesia in PS
- Collaborazione al Registro italiano trombosi in età pediatrica
- Collaborazione all'attività clinica/scientifica del Centro Stroke Istituto Giannina Gaslini - Genova
- 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, e Medici del Corso Regionale 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
- Progetto FAMI - IN DIVENIRE. SAPER ESSERE PER SAPER FARE – Promosso dal Ministero dell'Interno con Fondi UE con l'obiettivo di sostenere tutti gli aspetti di fragilità per minori richiedenti asilo e rifugiati sul territorio, adulti richiedenti asilo e rifugiati in situazioni di vulnerabilità e/o che presentano problemi psichiatrici.
- DATIS (sistema di rilevazione dati epidemiologici su incidenti stradali). Studio multicentrico in collaborazione con l'ISS e Ministero Salute- Nazionale
- SINIACA IBD - EU: 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 IBD 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"

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Italian Multicenter Study Group for Drug and Vaccine Safety in Children, finanziato dall'AIFA
- Gruppo lavoro Multidisciplinare per il contrasto al Maltrattamento ed Abuso – Progetto Protezione Infanzia (Dip. Salute e Servizi Sociali Regione Liguria, Direzione Politiche Sociali Comune Genova, Dip. Emergenza Metropolitani, 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)
- Progetto FAMI - IN DIVENIRE. SAPER ESSERE PER SAPER FARE – Progetto Ministeriale con fondi UE in collaborazione con ASL1, ASL4, ASL3, Ospedale Galliera
- 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 Gaslini –GE come Capofila responsabile del Progetto
- Collaborazione Nazionale con Centri di Neurologia, Cardiologia, Genetica in ambito pediatrico sotto l'egida della Società di Neurologia Pediatrica (SIMP) su "Epilessia e sindrome di Brugada e altre aritmie"
- Sviluppo di programma di stewardship antibiotica attraverso l'implementazione di clinical pathways. Collaborazione con Serv. Mal. Inf. Ped. e PS, OUC Cl. Ped. Padova
- Ospedale di Toronto - Patient Family Center Care

Staff

Salvatore Renna, Giacomo Brisca, 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
Dr Carlo Dufour

Localizzazione
Padiglione 12 – P 02

Coordinatore Infermieristico
Sonia Bianchi

Referente per la Qualità
Michaela Calvilllo

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Offriamo diagnosi e terapia delle malattie ematologiche, neoplastiche e non neoplastiche, dell'età pediatrica. Nello specifico:
  - leucemie acute e croniche dell' infanzia.
  - Aplasie genetiche e non genetiche, sia selettive sia globali (Anemia di Fanconi, Discheratosi Congenita, Aplasia acquisita idiopatica, Trombocitopenia congenita amegacariocitica)
  - Citopenie immunologiche
  - Mielodisplasie
  - Neutropenie genetiche ed acquisite
  - Citopenie immunologiche
  - Istiocitosi emofagocitiche primitive e secondarie
  - Anemie acquisite e congenite
  - Emoglobinopatie
- Svolgiamo ricerca clinica-traslazionale cioè quella che trasferisce l'informazione scientifica dalla biologia pura all'applicazione pratica sul malato. Effettuiamo tale attività soprattutto nel campo delle e delle leucemie e delle insufficienze midollari dell'infanzia per le quali operiamo come Centro di Riferimento Nazionale .
- Sperimentiamo nuovi protocolli e nuovi farmaci contro la leucemia e le insufficienze midollari. Siamo nel ristretto novero dei centri mondiali che l'industria farmaceutica ed i Consorzi internazionali di studi clinici hanno identificato per effettuare la sperimentazione di molecole antileucemiche e contro le insufficienze midollari in pediatria. Sono in corso nella UOC oltre 20 studi clinici sperimentali.
- 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 150 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 difeti 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 Neutropnia International Registry (SCNIR).
- Fanconi Anemia Gene Therapy International Working Group.
- University of Dusseldorf.
- University of Achen.
- Gruppo Europeo per il Trapianto di Midollo Osseo (EBMT).
- Società Europea di Ematologia (EHA).

Nazionali

- AORN Pausilipon, Napoli.
- Associazione Italina Emato-Oncologia Pediatrica (Aieop).
- Laboratorio di Mutagenesi, IST, Genova.
- Genetica Medica. IRCSS Burlo Garofolo di Trieste

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, Viviana Vallega, Marina Lanciotti, Francesca Scuderi, Luisa Belli, Daniela Di Martino, Tiziana Lanza, Paola Terranova, Chiara Pennati

U.O.C. Oncologia



Dirigente Responsabile
Dr. Alberto Garaventa

Localizzazione
Padiglione 12 – P 02 - Degenze
Padiglione 3 – P 02 - Day Hospital

Coordinatore Infermieristico
Sig.ra Sonia Bianchi

Referente per la Qualità
Dr. 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 seguiti presso il nostro Centro circa 90 nuovi bambini e adolescenti affetti da tumori solidi, linfomi e istiocitosi. Nello specifico le patologie trattate sono:

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

Negli anni si è sviluppata una particolare esperienza nei trattamenti sperimentali per pazienti recidivati o resistenti al trattamento di prima linea e nel trapianto di cellule staminali emopoietiche autologhe.

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 e ricercatori medici e biologi. Tutto ciò avviene 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, assistente sociale, insegnanti di scuola materna, primaria e secondaria, educatori, intrattenitori e 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 e 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 350 almeno già divenuti adulti. Aree di recente sviluppo sono lo studio

delle sindromi predisponenti a cancro dell'età pediatrica e la cura delle sindromi linfoproliferative dopo trapianto d'organo.

Le aree di eccellenza sono:

- Diagnosi e terapia del neuroblastoma
- Sperimentazione di nuovi farmaci e terapie ad alte dosi
- Diagnosi e cura del bambino nei primi mesi di vita
- 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 Terapie Sperimentali in Oncologia, 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 nello sviluppo di nuovi farmaci o strategie terapeutiche per i tumori solidi del bambino.

Principali collaborazioni nazionali e internazionali

L' Unità di Oncologia fa parte della rete dei centri di riferimento europei (ERN) e collabora attivamente con:

- ITCC: 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 1979 l'Unità Operativa di Oncologia dell'Istituto Gaslini si è posta come Centro di riferimento in Italia per il trattamento del Neuroblastoma sviluppando programmi terapeutici e di ricerca clinica e biologica per questa malattia.
- Chirurgia ortopedica oncologica e ricostruttiva, Università di Pisa.
- Dipartimento di Ematologia e Oncologia Pediatrica Ospedale Pausilipon – Napoli
- Laboratorio Fondazione Neuroblastoma
- UO Medicina Nucleare dell'Ospedale Galliera di Genova:centro di diagnostica e terapia.
- UO Radioterapia pediatrica, USMI, Genova

Staff

Loredana Amoroso, Massimo Conte, Alberto Garaventa, Carla Manzitti, Marilina Nantron, Stefania Sorrentino, Monica Canepa (psicologa).

La struttura include:

Reparto di Oncologia - Coordinatore Infermieristico Sig.ra Sonia Bianchi

Situato nel Padiglione 12, secondo piano.

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

Reparto di Day Hospital - Coordinatore Infermieristico Sig.ra Paola Corradi

Situato nel Padiglione 3, secondo piano.E'una struttura dotata di 10 posti letto e di 5 sale mediche condivise dalle strutture di Oncologia, Trapianto Cellule Staminali Emopoietiche, Ematologia, Coagulazione e Ambulatorio dei pazienti fuori terapia.

U.O.C. Malattie Infettive



Dirigente Responsabile
Elio Castagnola

Localizzazione:

Padiglione 1 – P 01 piano strada

Coordinatore infermieristico:

Gabriella Nulchis

Referente Qualità:

Elisabetta Bondi

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Gestione delle Malattie Infettive Pediatriche sia in degenza specialistica, sia come consulenza in tutti i reparti dell'Istituto. Questa attività include anche il controllo dell'uso prudente degli antibiotici (Antimicrobial Stewardship). L'attività risulta particolarmente importante nei seguenti campi: malattie emato-oncologiche, fibrosi cistica, terapia intensiva neonatale e pediatrica, chirigie (generale e specialistiche)

Ambulatorio per le Infezioni in Gravidanza

Attività di controllo delle Infezioni Correlate all'Assistenza nell'ambito della collaborazione con il Comitato Infezioni Ospedaliere, contribuendo alla bassa incidenza di infezioni da patogeni resistenti

Predisposizione di report consuntivi trimestrali sull'andamento degli isolamenti di patogeni isolati nelle diverse Unità Operative dell'Istituto.

Predisposizione di consuntivi annuali sull'andamento delle infezioni invasive (batteriemie e meningiti) da patogeni resistenti agli antibiotici in collaborazione con il Centro Controllo Direzionale – Ufficio Qualità

Attività di Ricerca

Infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

Infezioni in terapia Intensiva pediatrica e nel neonato pretermine e/o di basso peso

Infezioni nel paziente con fibrosi cistica

Medicina di precisione (= utilizzo dei parametri farmacologici/farmacocinetici) nella terapia delle infezioni invasive in età pediatrica

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Umbrella group: gruppo internazionale di studio delle infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

PiCNICC: gruppo internazionale di studio delle infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

ECIL: gruppo europeo di studio delle infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

ESCMID – Fungal Group: Gruppo di studio delle micosi della European Society of Clinical Microbiology and Infectious Diseases

ESCMID: gruppo di studio per le infezioni in pediatria della European Society of Clinical Microbiology and Infectious Diseases

PNF: gruppo statunitense per lo studio delle micosi in pediatria

Pediatric Fungal Network: gruppo europeo per lo studio delle micosi in pediatria

SIMIT: Società Italiana di Malattie Infettive e Tropicali

AIEOP: gruppo italiano di studio delle infezioni nel paziente emato-oncologico e trapiantato di midollo osseo

Staff

Elio Castagnola, Giuseppe Losurdo, Emilio Cristina, Anna Loy, Elisabetta Bondi, Cristina Moroni, Gabriella Nulchis, Anna Bazzani, , Maria Buccolieri, Donatella Finocchi, Monica Ferraris, Alessio Mesini, Alma Gandini, Maria Rosaria Gentile, Marina Icardi, Laura Angela Quattrocchi, Federica Romagna, Monica Sale, Paola Spallarossa, Marina Tonietto, Marina Griggi,, Manuela Rescali. Paola Scampini, Maria Prorocic, Antonio Tedeschi

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 equilibrazione 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 Nederlands, per l'epidemiologia dell'insufficienza renale terminale

Staff

Gian Marco Ghiggeri, Giancarlo Barbano, Alberto Canepa, Maria Ludovica Degl'Innocenti, Alberto Magnasco, Giorgio Piaggio, Antonella Trivelli, Enrico Verrina, 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

Marta Costa

Referente Qualità

Barbara Tubino
Marta Costa

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 pediatrRic emeRgency dEpartments - a PIPER multicenter retrospective study"
- Progetto CCM SINIACA- European IDB (sistema di rilevazione dati epidemiologici inerenti gli incidenti domestici).
- Progetto FAMI 2 - Promosso dal Ministero dell'Interno con Fondi UE con l'obiettivo di sostenere tutti gli aspetti di fragilità per minori richiedenti asilo e rifugiati sul territorio, adulti richiedenti asilo e rifugiati in situazioni di vulnerabilità e/o che presentano problemi psichiatrici.
- 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 Cardiologa Osp. S. Martino Genova e Medicina Legale Univ. La Sapienza – Roma su "Epilessia e sindrome di Brugada"
  - Progetto FAMI 2 – Progetto Ministeriale con fondi UE in collaborazione con ASL1, ASL4, ASL3, Ospedale Galliera
  - Collaborazione con SIP – FIMP – Telefono Azzurro nell'ambito di un Progetto Nazionale per la prevenzione del Maltrattamento Abusi del Minore

- Collaborazione con Terres des Hommes (TDH) – Centro Bambi (TO) – Centro Gaia (FI) e Centri per il Contrasto al Maltrattamento di Minore di Bari, Padova e Milano su campagna prevenzione Shaken Baby Syndrome (SBS).

Staff

Emanuela Piccotti, Giacomo Brisca, 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. 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

Testo del contenuto in carattere calibri 11

Da 500 a 2500 caratteri compresi gli spazi

Dialisi extracorporea (ED)

L'attività di ED viene svolta per pazienti affetti da:

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

1) ambulatoriale con sedute pluri-settimanali (dal lunedì al sabato)

2) di ricovero, resosi necessario per:

a) diagnosi e cura di complicanze dell'ED o della nefropatia di base o eventuali co-morbidità

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

I trattamenti di ED che sono disponibili nel Servizio per i pazienti cronici sono:

- emodialisi in bicarbonato
- emodiafiltrazione
- emodiafiltrazione "on-line"

La politica della UOSD Dialisi è di utilizzare per tutti i pazienti filtri da ED con membrane caratterizzate da elevata biocompatibilità. Questa scelta è motivata da ragioni di sicurezza e qualità: i dati della letteratura e l'esperienza internazionale dimostrano che questa soluzione garantisce maggiore efficacia di trattamento, migliore tolleranza alla seduta di dialisi, minore incidenza di complicanze dialitiche, migliore depurazione e maggior benessere generale del paziente.

Questi pazienti vengono trattati nella sala del Servizio di Emodialisi dove l'attività settimanale viene programmata su uno o due turni giornalieri dal lunedì al sabato a seconda del numero di pazienti in

trattamento nella settimana e cercando di venire incontro alle esigenze del paziente e della sua famiglia ove ciò sia compatibile con il trattamento di eventuali casi urgenti e con l'organizzazione dell'attività del personale infermieristico del Servizio.

II) Insufficienza renale acuta (IRA)

I pazienti con IRA vengono trattati nelle seguenti sedi:

1) Sezione di Emodialisi

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

Trattamenti sostitutivi extra-corporei disponibili:

1) ultrafiltrazione isolata

2) emofiltrazione

3) emodialisi con bicarbonato

4) emodiafiltrazione

5) emodiafiltrazione "on-line"

Questi trattamenti possono essere erogati con regime intermittente (sedute di ED di durata variabile in base alle esigenze cliniche e depurative del paziente) o con regime continuo (terapia sostitutiva renale continua; CRRT) mediante utilizzo di apparecchiature dedicate in dotazione a UOSD di Dialisi e UOC Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica. La CRRT viene condotta anche in pazienti in trattamento con ECMO (ExtraCorporeal Membrane Oxygenation). In collaborazione con l'UOC Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica viene eseguito il trattamento depurativo con filtri ad alta permeabilità di pazienti con shock settico, disfunzione multiorgano, intossicazioni.

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

Organizzazione logistica del servizio.

Il Servizio di Emodialisi dispone di:

- una Sala Dialisi con 6 postazioni con letti-bilancia e testate multi-funzione;
- una sala controllo;
- uno spogliatoio per i pazienti;
- una sala che ospita l'impianto di osmosi inversa;
- una sala archivio cartelle con due personal computers collegati alla rete dell'Istituto;
- un magazzino per i materiali d'uso;
- un corridoio di accesso;
- un secondo magazzino che ospita anche materiali per la dialisi peritoneale.

Apparecchiature disponibili

Il servizio dispone della dotazione di attrezzature comuni ai reparti degenziali.

Costituiscono dotazione specifica in relazione alla tipologia di attività svolta:

-8 monitors per la dialisi extracorporea intermittente

-2 monitors per l'esecuzione di trattamenti sostitutivi continui.

I monitors per ED intermittente standard vengono riforniti dell'acqua deionizzata e purificata di cui hanno bisogno per la preparazione del bagno di dialisi da un sistema di osmosi inversa collocato in una sala del Servizio che è stato completamente rinnovato secondo le linee guida della Società

Italiana di Nefrologia. Per l'uso in altri reparti sono stati predisposti appositi attacchi per l'erogazione dell'acqua ad un sistema di deionizzazione portatile.

L'apparecchio per i trattamenti sostitutivi continui utilizza soluzioni dedicate fornite in sacche sterili e può venire impiegato in qualsiasi reparto, essendo del tutto autosufficiente.

In sala dialisi è disponibile un monitor cardio-respiratorio ed un carrello attrezzato per le emergenze è condiviso con la contigua sezione di degenza dell'U.O.C. di Nefrologia e Dialisi.

Dialisi peritoneale (DP)

I pazienti le cui caratteristiche cliniche sono indicate al paragrafo precedente possono essere trattati anche con DP in costanza di ricovero per insufficienza renale sia acuta che cronica.

Il trattamento è effettuato di norma presso l'UOC Nefrologia, ma può avere luogo anche presso altre UO per pazienti critici che non possono essere trasferiti.

Presso UOSD Dialisi e UOC Nefrologia è attivo anche un **programma di DP domiciliare** nei confronti di pazienti residenti sia in Liguria che in altre regioni Italiane. Il programma prevede l'addestramento dei Genitori del paziente all'esecuzione della DP (sia manuale che automatizzata, utilizzando un dispensatore automatico di dialisi) 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 (in osservanza ai dispositivi della Legge sulla Dialisi Domiciliare).

Per i pazienti in trattamento con dialisi peritoneale automatizzata domiciliare è attivo un servizio di tele-assistenza che prevede la possibilità di valutare i parametri del trattamento dialitico e modificare la prescrizione dialitica in base alle esigenze cliniche del paziente da remoto.

Attività di Ricerca

Testo del contenuto in carattere calibri 11

Da 150 a 1600 caratteri compresi gli spazi

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, gruppi di studio di società scientifiche e centri di nefrologia pediatrica nazionali ed internazionali, su:

- Risultati della terapia dialitica e del trapianto renale in bambini che hanno iniziato il trattamento in età neonatale.
- Tecniche di depurazione extra-corporea in pazienti pediatrici con sindromi iper-infiammatorie.
- Ottimizzazione del trattamento con dialisi peritoneale, in particolare nei bambini nei primi due anni di vita, e della gestione delle complicanze correlate al trattamento dialitico.
- Terapia di malattie renali congenite e/o ereditarie che portano all'insufficienza renale terminale (CAKUT: malformazioni congenite dei reni e delle vie urinarie).
- Impiego di cinacalcet nel trattamento dell'iperparatiroidismo secondario nei pazienti pediatrici in dialisi cronica.
- Identificazione di markers precoci di fibrosi peritoneale mediante analisi proteomica in bambini in dialisi peritoneale. Studi Proteomici e Metabolomici in esosomi isolati da effluenti peritoneali di bambini uremici ed analisi immunologica degli elementi cellulari presenti in tali effluenti.
- Studio degli esosomi sull'effluente peritoneale.
- Alterazioni istologiche della membrana peritoneale in corso di dialisi peritoneale cronica (partecipazione al "International Pediatric Peritoneal Biopsy Study").

- Terapia sostitutiva renale nei pazienti pediatrici con grave disabilità neurologica.
- Impiego dell'emodiafiltrazione in pazienti pediatrici in insufficienza renale terminale.
- Confronto dei risultati della dialisi extracorporea e della dialisi peritoneale in bambini giunti all'insufficienza renale terminale nei primi 2 anni di vita (casistica nazionale ed europea).
- Studio sull'incidenza e il decorso clinico della pancreatite nei pazienti pediatrici in trattamento con dialisi peritoneale cronica. 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.
- Studio sulle conseguenze della perdita del trapianto in pazienti pediatrici la cui malattia renale comporta un alto rischio di ricorrenza sul rene trapiantato. In collaborazione con l'European Pediatric Dialysis and Transplantation Registry (ESPN/ERA-EDTA Registry).
- 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.
- Studio sul trattamento dei bambini con sindrome nefrosica congenita geneticamente determinata.
- Studio sul trattamento sostitutivo renale in bambini con grave disabilità neurologiche.
- Survey nazionale su "Ormone della crescita e malattia renale cronica: correlazioni cliniche e approccio terapeutico" condotta presso i Centri di Nefrologia ed Endocrinologia Pediatrica Italiani.
- Progetto su: "Wearable technology as a way to improve pediatric peritoneal dialysis at home".
- Studio sui risultati della terapia dialitica cronica intrapresa dopo fallimento di un trapianto renale, condotto in collaborazione con il Registro Italiano di Dialisi Cronica in Età Pediatrica.
- Studio sui risultati del trattamento dialitico cronico e l'accesso al trapianto renale da donatore deceduto e da donatore vivente nei pazienti pediatrici di genitore/i straniero/i.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Testo del contenuto in carattere calibri 11

Da 200 a 1200 caratteri compresi gli spazi

- European Society for Paediatric Nephrology/European Renal Association-European Dialysis and Transplantation Association Registry – ESPN/ERA-EDTA Registry (Registro Pediatrico Europeo di terapia sostitutiva renale).
- Dialysis Working Group of the European Society for Pediatric Nephrology (ESPN).
- Registro Italiano di Dialisi Cronica Pediatrica (RIDP) (coordinamento nazionale).
- Division of Pediatric Nephrology, Center for Pediatrics and Adolescent Medicine, University of Heidelberg, Heidelberg, Germany.
- Department of Medical Informatics, University Medical Center, University of Amsterdam, Amsterdam, the Netherlands.
- International Pediatric Peritoneal Dialysis Network Registry (IPPN).
- School of Pharmaceutical Sciences, University of Geneva, Geneva, Switzerland
- Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova.
- UOSD Chirurgia del Trapianto di Rene, , IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova.
- Laboratorio di Biochimica del Dipartimento di Farmacia-DIFAR dell'Università di Genova.
- Servizio di Dialisi Peritoneale dell'Unità di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale, Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Padova.

Staff

Solo personale strutturato e contrattisti al 31/12/2019

Medici:	Enrico Eugenio Verrina (Dirigente Medico di I Livello)
	Edoardo La Porta (Contrattista)
Coordinatrice Infermieristica:	Orietta Scarlini
Infermiere Pediatriche:	Rita Delucchi
	Francesca Galliani
	Daniela Amatucci
	Patrizia Garaventa
	Loredana Tenerini
Operatori Socio-Sanitari*:	Cristina Reffo
	Maria Vincenza Tornatola
	Ariel Fernando Acevedo Alfaro
	Lucia Fazari
	Carla Villanueva

* Condivisi con UOC Nefrologia

-

U.O.S.D. Centro Nutrizionale

Dirigente Responsabile
Dr. Paolo Fiore

Localizzazione
Centro Nutrizionale Padiglione 16 – P01
Ambulatorio: Padiglione 20 – P01
Lactarium-BLUD : Padiglione 16 – P00

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. Al Centro fa capo il Lactarium-BLUD dell'Istituto (vedi) che prepara le alimentazioni dei lattanti e dei divezzi.

Il Centro Nutrizionale è una struttura finalizzata al mantenimento o al raggiungimento di un adeguato stato di nutrizione dei pazienti attraverso interventi preventivi, diagnostici e terapeutici.

- 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 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

Al Centro afferiscono pazienti di provenienza regionale ed extra-regionale che vengono seguiti con:

- modalità ambulatoriale
- modalità di ricovero ordinario o in Day Hospital, durante tutto l'iter diagnostico-terapeutico, in collaborazione con le UU.OO. di competenza

Per i pazienti obesi sono anche previsti programmi di intervento nutrizionale a impronta cognitivo-comportamentale in gruppi per fascia di età e con il coinvolgimento del nucleo familiare.
Per i pazienti affetti da disordini della condotta alimentare è attivo un ambulatorio per la presa in carico polispecialistica

Attività di Ricerca

- Prevalenza della malnutrizione e sulla qualità dell'intervento di supporto nutrizionale del paziente pediatrico ospedalizzato
- Effetti dieta mima digiuno su pazienti pediatrici

Staff

Paolo Fiore (responsabile UOSD), Ornella Corsi (coordinatrice e Responsabile Lactarium-BLUD), Silvia Storace, Patrizia Comandini, Serena Fierro, Nicoletta Nobili, Sandra Santoni (dietiste). Maria Paola Ierardi e Lidia Pontillo (dietiste contrattiste). Daniela Rebora (medico contrattista)

U.O.S.D. Centro Malattie Rare

Dirigente Responsabile
Dottoressa Di Rocco Maja

Localizzazione
Day Hospital - Padiglione 20 – Ospedale di Giorno – P02

Coordinatore infermieristico
DanielaTrucco

Referente Qualità:
Dottoressa Di Rocco Maja

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Diagnostica, Follow-up ed eventuali terapie di malattie lisosomiali

Diagnostica, Follow-up e terapia di malattie del metabolismo dei carboidrati

Diagnostica, follow-up ed eventuali terapie di altri difetti congeniti del metabolismo

Diagnostica, follow-up ed eventuali terapie di malattie genetiche del connettivo e dell'osso

Diagnostica, follow-up ed eventuali terapie sintomatiche di condizioni genetiche associate a ritardo dello sviluppo psicomotorio.

Attività di Ricerca

Il Centro Malattie Rare è coinvolto in 3 trials clinici interventistici internazionali, uno di fase 2 e due di fase 3 (ClinicalTrials.gov identifiers: NCT03312634, NCT03188666, NCT03485677) e 7 studi clinici internazionali non interventistici (studi di fase 4 o di storia naturale di malattia).

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, Gioacchino Andrea Rotulo

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



Dirigente Responsabile
Dottor Edoardo Lanino

Localizzazione

Padiglione DEA - P04 - Degenze

Padiglione 3 – P01 - Day Hospital

Coordinatore Infermieristico
Dottor Marco Deiana

Referente Qualità

Dott .ssa Maura Faraci

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" diretto dalla Dott.ssa Maura Faraci, accreditato CNT/CNS nel 2011 e rinnovato nel 2019), che si avvale della collaborazione della UOC Oncologia per le procedure di trapianto autologo a basso rischio, del Servizio Immuno-trasfusionale per la raccolta aferetica e per la processazione delle CSE, della Cell Factory per alcune manipolazioni specifiche. L'attività clinica di trapianto si svolge in una unità dedicata con 6 camere singole protette con filtro HEPA e pressione positiva, e nella fase pre e post TCSE presso il Day Hospital del Dipartimento di Emato-Oncologia. Il personale del Programma Trapianto offre assistenza al paziente durante tutto il processo di cura: nella fase pre trapianto viene definita l'eleggibilità al trapianto, viene valutato il donatore, mentre nella fase di follow-up post trapianto, che si estende a tempo indeterminato, vengono seguite tutte le possibili complicanze a breve e lungo termine.

Dal 1984 al dicembre 2019 sono stati eseguiti 1582 trapianti di CSE (3° 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); è in fase di completamento la procedura per il rinnovo dell'accreditamento (ottenuto nel 2011) secondo gli standard JACIE. Nel 2018 sono stati eseguiti 31 trapianti (13 allogenici, 18 autologi); 85% dei trapianti allogenici è stato eseguito da donatore "alternativo" (4 da non consanguineo e 7 da familiare aploidentico). La mortalità trapianto-correlata è risultata 5% e 0% per le procedure eseguite rispettivamente nel 2018 e 2019.

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 TCRαβ/CD19)
- Studi mono e multicentrici sulle complicanze acute-croniche secondarie a trattamenti antineoplastici (studio EBMT sulla tossicità del treosulfano, PI), terapie immunosoppressive (complicanze neurologiche, sclerosi mesiale temporale) e alle complicanze immunomediate post trapianto (bronchiolite obliterante).
- Studio sulla valutazione del microbioma del cavo orale e fecale nei pazienti sottoposti a TCSE per una patologia non oncologica
- 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.
- Studi prospettici di fase I-II-III sul trattamento della graft-versus-host disease (GVHD) refrattaria al trattamento di prima linea (anticorpi monoclonali; linfofotoaferesi extracorporea; TKI; inibitori di JAK)
- Partecipazione a studi multicentrici EBMT su complicanze infettive post trapianto e PI di uno studio su infezione da Adenovirus post trapianto aploidentico
- Studio nazionale farmacologico prospettico sulla malattia veno-occlusiva epatica in pazienti pediatrici sottoposti a trapianto di cellule staminali ematopoietiche
- Studio prospettico (GITMO) sulla valutazione diagnostica della GVHD cronica in accordo alle nuove valutazioni internazionali (NIH 2015)
- Studio GITMO sulla valutazione degli anticorpi anti HLA nei trapianti allogenici

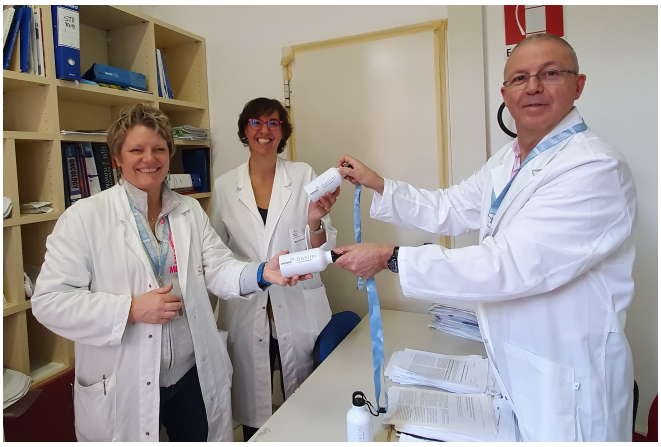
Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- 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.
- Università di Milano, Dipartimento di Scienze Biomediche e Odontoiatriche
- Chirurgia Ortopedica Protesica, Ospedale S. Corona, Pietra Ligure
- Centro Trapianti di midollo e Neurologia pediatrica dell’Ospedale Sant’Orsola di Bologna
- Oncologia Radioterapica, IRCCS San Martino -IST, Genova
- Laboratorio Tipizzazione Tissutale e Registro Italiano Donatori di Midollo (IBMDR) Ospedale Galliera
- Tabletochki e Lifeline , Charity Foundations per assistenza a bambini Ucraini e Kirghisi

Staff

Edoardo Lanino, Maura Faraci, Stefano Giardino, Filomena Pierri, Livia Giannoni.

U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi



Responsabile
dr Angelo Claudio Molinari

Localizzazione
Ambulatorio Padiglione 3 Piano II:

Referente Qualità
Dr Johanna Svahn

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

La UOSD Emostasi e Trombosi persegue, in collaborazione con altri Centri e con l'industria, attraverso la sperimentazione di nuovi farmaci e l'ideazione e la verifica di protocolli diagnostico-terapeutici innovativi, l'obiettivo del miglioramento costante dell'assistenza ai pazienti affetti da coagulopatie congenite.

La UOSD Emostasi e Trombosi è altrettanto impegnata sul fronte delle manifestazioni trombotiche e dello stroke in età neonatale e pediatrica, problematica emergente e spesso complicanza delle cure sempre più aggressive attuate per gravi patologie infantili, al fine di identificare i trattamenti ottimali e attuare una efficace prevenzione attraverso l'individuazione dei soggetti a rischio.

Attività assistenziali di riferimento

Offre assistenza globale ai bambini ed agli adulti affetti da malattie emorragiche (Emofilia A, Emofilia B, Malattia di Von Willebrand, Piastrinopatie) oltre alla costante attività quotidiana di consulenza e supporto alle altre unità operative dell'Istituto per la gestione delle problematiche trombotiche ed emostatiche in genere.

Principali attività:

- Assistenza globale ai pazienti affetti da coagulopatie congenite residenti sul territorio della Regione Liguria:
- registro di tutti i coagulopatici liguri (330) e organizza le visite periodiche.
- corsi di formazione/informazione per i pazienti, le famiglie ed i caregivers (corsi di autoinfusione).
- informazioni e istruzioni per il trattamento dei pazienti ai medici di medicina generale e ai pediatri di libera scelta che hanno in cura pazienti affetti da coagulopatie congenite.
-

- Visite di controllo (check up) dei coagulopatici congeniti per monitorare il trattamento e prevenire l'evoluzione delle complicanze (artropatia, epatopatia).
- Elaborazione del piano terapeutico previsto per il trattamento domiciliare di routine in ossequio alla vigente normativa per l'infusione domiciliare (LR 5 del 1980).
- Collaborazione con la Regione Liguria per il coordinamento della gestione dei concentrati per la terapia sostitutiva dell'emofilia (approvvigionamento e distribuzione).
- Elaborazione del Percorso Diagnostico Terapeutico per le Coagulopatie Congenite in accordo con lo Sportello malattie rare della regione Liguria
- Gestione della terapia anticoagulante orale a lungo termine (Centro FCSA 096) per bambini e adulti.
- Consulenza telematica h24 per tutta le regione Liguria per l'emergenze nelle coagulopatie congenite e gestione remota dei concentrati per le coagulopatie congenite sul territorio regionale.
- Attività di consulenza per la gestione di tutte le problematiche emostatiche in Istituto (908 consulenze nel 2013).
- Prevenzione e trattamento delle complicanze trombotiche dei pazienti delle altre U.O. anche in soddisfazione dei requisiti HRQ e JCI.
- Collabora con la U.O.farmacia nella scelta e nell'impiego dei farmaci antiemorragici e anticoagulanti.

Attività diagnostica in collaborazione con la UOC Laboratorio Centrale di Analisi:

- Diagnosi plasmatica di secondo livello delle Coagulopatie Congenite e Acquisite
- Caratterizzazione molecolare dell'Emofilia A, B e C
- Diagnostica di base delle alterazioni funzionali/strutturali delle piastrine.
- Caratterizzazione biochimica (tipi e sottotipi) e molecolare della malattia di von Willebrand.
- Diagnosi di portatrice, diagnosi prenatale di Emofilia A e B con studio molecolare dei fattori VIII e IX e consulenza genetica,.

Attività di Ricerca

Studi clinici e biologici in bambini ed adolescenti emofilici con particolare attenzione al monitoraggio della artropatia emofilica nell'era dei concentrati ad emivita estesa

Stroke e trombosi in pediatria

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Policlinico di Milano, Ospedale Regina Margherita, UO Radiologia policlinico S. Martino

PedNet (Network pediatrico Internazionale dell'Emofilia)

SICKKIDS Hospital, Toronto, Canada

EUHANET (European Haemophilia Network)

Staff

Dottoressa Johanna Svahn, dirigente medico a tempo indeterminato, specialista in pediatria, master in Ematologia Pediatrica

Dottoressa Laura Banov, dirigente medico a tempo indeterminato, specialista in pediatria, master in Ematologia Pediatrica, master in Emostasi e Trombosi.

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

Rossella Conforti - Blocco Operatorio

Emanuela Lo Chiatto - Degenza

Referente per la Qualità

Dott. Halkawt Nuri

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'unità operativa di Cardiochirurgia dell'istituto Giannina Gaslini è in attività dalla fine degli anni 70. Il Centro si prende cura dei bambini cardiopatici prima della nascita, dei neonati, dei bambini in età pediatrica e dei pazienti adulti con cardiopatie congenite.

LA NOSTRA ATTIVITA'

- Consulenze fetali con possibilità di parto programmato all'interno dell'Istituto.
- Chirurgia cardiaca neonatale.
- Chirurgia di tutte la cardiopatia congenite ed acquisite in età pediatrica.
- Chirurgia delle patologie valvolari sia riparativa che sostitutiva.
- Chirurgia cardiaca in pazienti adulti con cardiopatie congenite.
- Chirurgia degli anelli vascolari e delle vie aeree in collaborazione con tracheal team.
- Programma ECMO in collaborazione con l' Unità di terapia intensiva e rianimazione.
- Procedure ibride in collaborazione con la cardiologia interventistica

I NOSTRI RISULTATI

Negli ultimi due anni sono stati effettuati oltre 500 interventi cardiochirurgici con sopravvivenza del 99%

Attività di Ricerca

- Svolge ricerca clinica su vari aspetti della patologie cardiache congenite in collaborazione con diverse unità operative dell'istituto.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Convezione con il ministero della salute Tunisino per presa in carico clinica dei pazienti con patologie cardiache congenite complesse, formazione di personale medico e paramedico tunisino e missioni operatorie presso l'ospedale La Rabta di Tunisi.

Staff

Alfredo Virgone, Elena Ribera, Francesco Santoro, Halkawt Nuri.






U.O.C. Cardiologia



Dirigente Responsabile

Dr. Maurizio Marasini

Localizzazione

Padiglione DEA – P 03 – Degenza

Padiglione 17 – P02 – Sala di Emodinamica, Servizio Cardiologia Fetale

Padiglione 17 – P03 – Servizio Cardiologia

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

Coordinatori infermieristici

Emanuela Lo Chiatto - Degenza

Rerente Qualità

Dr. Alessandro Rimini

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

- **Cardiologia fetale**: Diagnosi prenatale delle cardiopatie congenite con ecocardiografia fetale e in casi selezionati mediante RM fetale, counseling multidisciplinare, parto programmato con possibilità di accoglienza gratuita della gestante, interventi in utero per via percutanea in collaborazione con l'UO di Medicina fetale
- **Attività di Consulenza Cardiologica Pediatrica esterna ed interna** comprensiva di esami strumentali specifici.
- **Ecocardiografia**: ecocardiografia transtoracica mono e bidimensionale, color-Doppler, tissue color Doppler, eco–stress, ecocardiografia funzionale, ecocardiografia transesofagea, ecocardiografia tridimensionale
- **Ambulatorio delle Cardiomiopatie**
- **Risonanza Magnetica (RM) Cardiaca, Risonanza Magnetica (RM) Cardiaca con stress funzionale, Angio-Tomografia Computerizzata (TC) Cardiaca**, in collaborazione con la U.O.C di Radiologia
- **Prove da sforzo su pedana mobile o cicloergometro sia "semplci" che con valutazione funzionale cardiopolmonare**
- **Cateterismi cardiaci diagnostici ed intervenzionali**: test farmacologici, vuloplastiche e angioplastiche polmonari e aortiche; riperfusione di vasi occlusi mediante sonde a radiofrequenza; posizionamento

di stents; embolizzazioni di vasi anomali mediante coil o device; chiusura di difetti interatriali, difetti interventricolari, dotti arteriosi

- **Elettrofisiologia:** studi elettrofisiologici transesofagei; studi invasivi diagnostici e terapeutici con ablazione di circuiti aritmici mediante RF o crioablazione con sistema di mappaggioelettro anatomico, procedure a raggi zero; impianto e sostituzione e controllo di pace-maker e ICD, ECG sec. Holter, eventrecorder.
- **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

RASopathies CARNET study; Scimitar Syndrome multi-center European Study; Prenatal assessment of PFO in fetuses with TGA: impact on neonatal outcome; Interventional Cardiac Catheterization in Neonatal Age: Results and EarlyOutcome in a Multi-center Italian Experience; PHASE3 , double-blind, placebo-controlled, an randomized withdrawal study with openlabel extension, to assess the efficacy and safety of rilonacept treatment insubjects with recurrent pericarditis (R HAPSODY); Protocollo AVXS-101-CL-302, Promotore Avexis Novartis, Terapia genica in SMAl;. Protocollo DSCL4|2357l48, Promotore ltalfarmaco, Farmaco Givinostat inDistrofia Muscolare di Duchenne; Concordance between Dobutamine stress CMR and coronary angiography in Pediatric patients with suspected coronary artery disease; Biomarker assessment of the radiation-related cancer risks in patients with congenital heart disease (biorad-chd); Congenital corrected transposition of the great arteries, an international multicenter experience; Phase3 , Randomized Double-blind, Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of VX-445 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF) Vertex Study Number:V XLT-445-102 INDNumber: 132547 EudraCT Number: 2018-000183-28; Cardiometabolic risk in a monocentric cohort of females with Turner Syndrome; "SRV_multi 2017: Long-term outcome of systemic right ventricle in patients with biventricular circulation: a multicenter study"

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

ICLAS, Rapallo e ASL3, Genova (GUCH Network)

Pediatric Cardiology Dept GOSH London UK

Dept Cardiologie e Chirurgie Cardiaque HNEM Paris France

Pediatric Cardiology Dept Children Hospital Boston USA

Dept Cardiologie e Chirurgie Cardiaque Hopital La Rabta Tunis Tunisie

Staff

Maurizio Marasini, Sara Bondanza, Alessandro Rimini, Alessandra Siboldi, Gianluca Trocchio, Margherita Serafino, Giulia Tuo, Maria De Martino Cheli, Emanuela Lo Chiatto, Lorella Santato, Daniela Schenone, Derchi Maria Elena, Cecilia Del Vecchio, Luciano Bellomo, Marcella Mossa, Eliana Nigro.

U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi



Dirigente Responsabile

Dr Corrado Occella

Localizzazione

Padiglione 20 - Ospedale di Giorno – P 01

Coordinatori Infermieristici

Daniela Trucco - Day Hospital

Lorella Santato - Ambulatorio

Referente Qualità

Dr. Gianmaria Viglizzo

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Inquadramento delle malformazioni vascolari superficiali (angiomi piani); terapia delle stesse mediante la fotermolisi selettiva (laser) in età pediatrica con continuità assistenziale in età adulta
- Centro Angiomi per lo studio e la terapia di emangiomi, malformazioni venose, linfatiche e quadri sindromi correlate; malattie rare di pertinenza
- 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 neoformazioni cutanee in pazienti sottoposti a terapie immunosoppressive o antitumorali; prevenzione dei tumori cutanei
- Dermochirurgia: asportazione di neoformazioni cutanee problematiche o potenzialmente a rischio di trasformazione neoplastica
- Centro di riferimento e certificatore per le malattie rare della pelle
- Centro di riferimento per la mastocitosi nell' ambito del RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)
- Centro regionale di riferimento Psocare in età pediatrica e ambulatorio dedicato a Psoriasi

Attività di Ricerca

- Studio SWSTAIN “Valutazione della correlazione della sede della malformazione capillare del volto e rischio di associazione con Sindrome di Sturge-Weber” in collaborazione con dermatologia di policlinico S.Orsola Bologna, Ospedale Bambin Gesù Roma, Clinica dermatologica di Padova e di Milano.

Principali collaborazioni

- Studio SWSTAIN “Valutazione della correlazione della sede della malformazione capillare del volto e rischio di associazione con Sindrome di Sturge-Weber” in collaborazione con dermatologia di policlinico S.Orsola Bologna, Ospedale Bambin Gesù Roma, Clinica dermatologica di Padova e di Milano.
- Associazione Nazionale Alopecia Areata
- Centro ORPHANET per mastocitosi
- RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)
- Gruppo multidiscilpinare per il trattamento degli angiomi e delle malformazioni vascolari dell’Istituto Gaslini (laser@ospedale–gaslini.ge.it, www.angiomi.org)
- Gruppo muldisciplinare Sclerosi Tuberosa di Bourneville dell’Istituto Giannina Gaslini
- Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus
- Registro Multidisciplinare italiano delle Anomalie Vascolari
- Rete Psoriasi Liguria
- SISAV (Societa Italiana per lo studio delle Anomalie vascolari)
- Gruppo di Studio Dermatologia Pediatrica ADOI
- Gruppo di Studio Laserterapia Dermatologica ADOI

Principalicollaborazioni nazionali ed internazionali

- AssociazioneNazionaleAlopeciaAreata
- CentroORPHANETpermastocitosi
- RIMA(ReteItalianaMastocitosi)
- GruppomultidiscilpinareperiltrattamentodegliangiomiedellemalformazionivascolaridellʼIstitutoGaslini(laser@ospedale–gaslini.ge.it,www.angiomi.org)
- GruppomultisciplinareSclerosi TuberosadiBournevilledellʼIstitutoGianninaGaslini
- Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus
- Registro Multidisciplinare italiano delle Anomalie Vascolari
- Rete Psoriasi Liguria
- SISAV (Societa Italiana per lo studio delle Anomalie vascolari)
- Gruppo di Studio Dermatologia Pediatrica ADOI e SIDEMAST
- Gruppo di Studio Laserterapia Dermatologica ADOI

Staff

Corrado Occella, Gian Maria Viglizzo, Dario Bleidl, Francesca Manunza, Nadia Vercellino, Cristina Penzo, Enrica Canepa

U.O.C. Chirurgia Pediatrica

Dirigente Responsabile

Professor Girolamo Mattioli

Localizzazione

Padiglione 17 – P02

Coordinatore infermieristico

Nadia Casteni

Referenti Qualità

Dr. Stefano Avanzini

Dr.ssa Cinzia Mazzola

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

DMT chirurgia toracica: centro di riferimento nazionale e internazionale per la diagnosi e il trattamento delle anomalie congenite e acquisite del torace (pectus excavatum, carinatum, S Poland, cleft sternale, S Jeune…) e delle vie aeree pediatriche (stenosi sottoglottiche, cleft laringotracheali, stenosi tracheali congenite e acquisite, fistole tracheo-esofagee congenite ed acquisite, tracheomalacia, tumori, malformazioni congenite ed acquisite polmonari.

DMT chirurgia gastrointestinale: centro di alta specializzazione regionale per la chirurgia colo-rettale. Discussione e programmazione settimanale dei casi clinici, attività clinica incentrata su chirurgia nutrizionale, malattia di Hirschsprung, malformazioni anorettali, malattie infiammatorie croniche intestinali, pseudo ostruzione cronica intestinale, sindrome intestino corto.

DMT chirurgia oncologica: discussione e programmazione settimanale dei casi clinici, attività clinica incentrata su neuroblastoma, tumore di Wilms, rabdomiosarcoma e sarcomi dei tessuti molli, teratomi e tumori germinali, linfomi. Impianto e gestione dei cateteri vascolari centrali a medio e lungo termine.

DMT chirurgia urologica: discussione e programmazione settimanale dei casi clinici, attività clinica incentrata su trattamento chirurgico delle patologie nefro-urologiche relative al CAKUT (Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract): reflusso-vescico ureterale, megauretere ostruttivo e steno-insufficiente, stenosi del giunto pielo-ureterale, valvole dell'uretra posteriore, patologia funzionale vescicale, urolitiasi. Trattamento chirurgico delle patologie malformative dei genitali maschili e femminili (ipospadia, disturbi della differenziazione sessuale, sinus urogenitali).

Chirurgia neonatale: discussione e programmazione settimanale dei casi clinici, attività clinica incentrata su atresia dell'esofago, ernia diaframmatica congenita, atresia intestinale, ileo da meconio, gastroschisi, onfalocele, enterocolite necrotizzante

Chirurgia d'urgenza: attività clinica incentrata su gestione e trattamento di addome acuto pediatrico e neonatale, patologia traumatica addominale e toracica, urgenza inguino-scrotale acuta, ferite e ustioni.

Chirurgia plastica ricostruttiva: attività clinica chirurgica ricostruttiva incentrata nell'ambito delle malformazioni della parete toracica e sindrome di Poland.

Attività di Ricerca

DMT chirurgia toracica

1) Tumori primitivi tracheobronchiali
2) Tracheotomia
3) Risultati del trattamento delle stenosi laringotracheali

DMT chirurgia gastrointestinale

1) Approccio mini-invasivo laparoscopico e robotico in chirurgia del colon-retto
2) Approccio mini-invasivo laparoscopico e robotico nella chirurgia nutrizionale del paziente neuroleso
3) Studio metagenomico dell'enterocolite associata alla malattia di Hirschsprung
4) Studio delle complicanze legate alla stomia nella malattia di Hirschsprung

DMT chirurgia oncologica

1) Ruolo della chirurgia nel neuroblastoma 4s
2) IDRF score. Identificazione di specifici IDRF che impattano negativamente sull'outcome chirurgico, definizione di uno score che correli con la gravità dei IDRF
3) Valutazione del residuo tumorale NB post chirurgia
4) Validazione del Surgical Report Form NB
5) Ruolo della chirurgia nel NB altro rischio

DMT chirurgia urologica

1) Ruolo della chirurgia robotica nel trattamento delle affezioni della giunzione uretero-vescicale
2) Ruolo della chirurgia robotica nel trattamento delle affezioni della giunzione pielo-ureterale
3) Studio prospettico sulla reale necessità del catetere vescicale nel trattamento delle ipospadie medio-distali
4) Validazione della uro-RMN nello studio delle anomalie dell'uretere distale al giunto pielo-ureterale
5) Valutazione della dilatazione ureterale nel predire l'outcome del trattamento del reflusso vescico-ureterale

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Collaborazione e partecipazione alle attività scientifiche promosse dalle seguenti società scientifiche nazionali ed internazionali:

SICP (Società Italiana Chirurgia Pediatrica)
SIGENP (Società Italiana GastroEnterologia e Nutrizione Pediatrica)
GICOP (Gruppo Italiano Chirurgia Oncologica Pediatrica)
SIOPEN (Società Internazionale Oncologia Pediatrica Europea Neuroblastoma)
IPSO (International Society of Pediatric Surgical Oncology)
CWIG (Chest Wall International Group)
INPAT (International Network of Pediatric Airway Team)
ESPU (European Society of Pediatric Urology)

Gruppo di studio nazionale sui disturbi della differenziazione sessuale

Prof. Sabine Sarnacki - Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France
Prof. Patricio Varela – Calvo Mackenna Hospital, Santiago, Chile
Prof. Zhenis Sakuov - Mother and Child Institute, Nur Sultan, Kazakistan
Prof. Sadik Hassan – Basra Children Hospital, Bassora, Iraq
Prof. Osnel Louisma – Saint Damien Children Hospital, Port au Prince, Haiti
Prof. Alessandro Inserra – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott. Daniele Alberti – Ospedali Civili di Brescia

Staff

Girolamo Mattioli, Stefano Avanzini, Alessandro Boscarelli, Marcello Carlucci, Giuseppe Fratino, Vittorio Guerriero, Giuseppe Martucciello, Cinzia Mazzola, Maria Victoria Romanini, Valentina Rossi, Fabio Sanfilippo, Piero Scarsi, Michele Torre.

U.O.C. Anestesiologia e Terapia del dolore acuto e procedurale

Dirigente Responsabile

Dr. Giovanni Montobbio

Localizzazione

Pad. 17 – P0

Referente Qualità

Dr.ssa Miriam Tumolo - Dr. Nicola Disma

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

1) Anestesia: l'attività anestesiologica si esplica nell'ambito di sette sale operatorie, tre postazioni diagnostiche radiologiche (1 TAC e 2 RMN), una sala di radiologia intervenzionale e un ambulatorio.

Le prestazioni erogate sono:

- Visite anestesiologiche preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day-surgery e di ricovero
- ordinario
- Anestesia generale nelle seguenti specialità chirurgiche:
  - Chirurgia generale pediatrica e neonatale
  - Chirurgia toracica
  - Chirurgia oncologica
  - Neurochirurgia
  - Cardiochirurgia delle cardiopatie congenite
  - Chirurgia Maxillo-Faciale e Odontoiatrica
  - Chirurgia oftalmologica
  - Chirurgia in Ortopedia e Traumatologia
  - Chirurgia Otorinolaringoiatrica
  - Chirurgia della trachea
  - Trapianti renali in età pediatrica
  - Radiologia intervenzionale
  - Cardiologia invasiva

- 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
- Altri ambiti pediatrici

2) Servizio di terapia del dolore (Acute Pain Service)

Il Servizio e composto da n°2 infermiere dedicate e da n° 1 anestesista-rianimatore non esclusivo.

L'attività è svolta tutti i giorni feriali, dal lunedì al venerdì, dalle ore 8 alle ore 15. Nelle ore notturne, nei festivi e durante il week-end l'attività e svolta dall'anestesista di guardia.

I campi di applicazione dell'APS (Acute Pain Service) sono:

– Gestione del dolore acuto postoperatorio lieve, moderato, severo

L'APS segue e gestisce il decorso postoperatorio, per quanto concerne il dolore, dei pazienti pediatrici avvalendosi delle principali tecniche di analgesia postoperatoria.

L'APS si occupa inoltre della gestione del dolore da procedura, della gestione del dolore postoperatorio persistente, dell'attività di informazione del bambino e delle famiglie e della formazione del personale aziendale sulle tematiche relative al dolore acuto e da procedura.

3) Posizionamento eco-guidato e gestione di Cateteri Venosi Centrali (CVC) a lunga e media permanenza

Attività di Ricerca

- Tecniche di ventilazione monopolmonare nella chirurgia toracica e toracoscopica del bambino
- Tecniche di anestesia durante laparoscopia neonatale
- Incannulamento venoso centrale e periferico eco guidato
- Sedoanalgesia nel paziente miopatico
- Risparmio di sangue e di emoderivati in cardiochirurgia pediatrica
- Risk management in anestesia pediatrica

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Boston Children Hospital
- DISFOR Dipartimento Scienze della Formazione – Università degli studi di Genova
- GdS Gruppo di Studio SIAARTI per la Gestione delle vie aeree difficili
- Scuola di specializzazione in Anestesia, Rianimazione e Terapia Intensiva – Università degli Studi di Genova

Staff

Baronti Gabriele, Berti Marta, Bianco M.Rosaria, Bonfiglio Rachele, Bosio Victoria, Dato Andrea, Della Rocca Mirta, Disma Nicola, Frontalini Sara, Kotzeva Svetlana Vassileva, Mameli Leila, Ressia Laura, , Sechi Sara, Simonini Alessandro,Tumolo Miriam, Zamorani M. Enrica, Zanaboni Clelia, Zicca Anna

U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica

Dirigente Responsabile f.f.
Dr Andrea Moscatelli

Localizzazione
Padiglione 17, primo piano

Coordinatore infermieristico
Annalisa Costa

Referente Qualità
Elisabetta Lampugnani

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

- Reparto Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica Polivalente (patologia medica e chirurgica) nel contesto di un ospedale pediatrico di riferimento nazionale ed internazionale dotato di tutte le specialità mediche e chirurgiche, incluse Neurochirurgia e Cardiochirurgia, DEA pediatrico di II livello (circa 35'000 accessi/anno) sede di Trauma Center Pediatrico e Centro Ustioni con; circa 11'000 interventi chirurgici/anno;
- 16-22 posti letto, circa 700-800 ricoveri/anno;
- Terapia Intensiva Neonatale: neonati chirurgici o affetti da patologia cardiovascolare (cardiopatie congenite), patologia complessa delle vie aeree, necessità di supporti extracorporei (ECMO-CRRT), complicanze chirurgiche della prematurità;
- Terapia Intensiva Pediatrica (medico-chirurgica): 0-18 anni, inclusi pazienti adulti con patologie congenite.

Assistenza avanzata a patologie mediche e chirurgiche:

- Neurochirurgia - Terapia Intensiva Neurologica/Neurochirurgica (monitoraggio avanzato multiparametrico);
- Chirurgia Cardiovascolare - Terapia Intensiva Cardiologica e Cardiochirurgica;
- Chirurgia Generale ed Ortopedica (inclusa chirurgia vertebrale e della scoliosi);
- Nefrologia (terapia renale sostitutiva-CRRT, tecniche di depurazione plasmatica extracorporea);
- Ematologia-Oncologia, Immunologia, Reumatologia, terapia intensiva dell'ospite immunocompromesso;

- Malattie Infettive;
- Airway Team, chirurgia delle vie aeree;
- Programma ECMO;
- Trauma Team;
- Team di Risposta Rapida alle emergenze intra-ospedaliere e presso il DEA;
- Assistenza intensiva e rianimazione del neonato complesso in sala parto (Delivery Room Intensive Care Unit - DRICU);
- Servizio di trasporto del paziente critico a livello nazionale ed internazionale, trasporto ECMO incluso (ambulanza, elicottero ed aereo);
- Ambulatorio Follow-up del neonato e del bambino ad alta complessità.

Attività di Ricerca

Principali linee di ricerca

- ventilazione meccanica, utilizzo del surfattante in terapia intensiva pediatrica;
- ventilazione ad alta frequenza oscillatoria e percussiva;
- ECMO (respiratorio e cardiaco, cannulazione percutanea ecoguidata, trasporto, applicazioni nell'ospite immunocompromesso);
- trasporto del paziente critico;
- trattamento del neonato affetto da malformazione aneurismatica della vena di Galeno;
- CRRT e tecniche di depurazione plasmatica;
- ipotermia terapeutica e neuroprotezione farmacologica;
- terapia antibiotica in terapia intensiva e farmacocinetica degli antibiotici in ECMO e CRRT;
- monitoraggio multiparametrico del paziente neurologico (ICP, CPP, ICM+, EEG, TCD, etc.), monitoraggio non invasivo della pressione intracranica;
- ecocardiografia funzionale.

Partecipazione a studi multicentrici

- Efficacy and Safety of Curosurf® in Patients Invasively Ventilated for Severe Bronchiolitis Under 12 Months of Age, multicenter, double-blind, placebo-controlled, randomized trial (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03959384;
- ASCEND Study (ARDS in Children and ECMO initiation strategies impact on Neuro-Development);

- ECMOX2 (Cerebral Autoregulation during Pediatric ECMO);
- The KidsBrain-IT Research Project (http://www.brain-it.eu/projects);
    1. Defining Age Dependant CPPopt Thresholds in Children;
    2. Identifying the Best Use of Routine Bedside Monitoring Data in Paediatric ICU.
- ***PROSpect*** (**PR**one and **OS**cillation **PE**diatric **C**linical **T**rial);
- Studio ex vivo della bioimpedenza elettrica di campioni di sangue di soggetti di minore età (in collaborazione all'Istituto Italiano di Tecnologia, studio preliminare per lo sviluppo di un device per accesso vascolare facilitato a bioimpedenza);
- Progetto di ricerca finalizzata sull'utilizzo dell'intelligenza artificiale e del machine learning per lo sviluppo di un software che, integrando dati di bioimpedenza elettrica e parametri emodinamici, possa consentire l'impostazione delle prescrizioni dialitiche in CRRRT (Continuous Renal Replacement Therapy), al fine di garantire stabilità emodinamica e l'ottimizzazione dello stato volemico nel neonato e nel bambino critico.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Brain Physics Laboratory, Department of Clinical Neurosciences, Univeristy of Cambridge, UK, Prof. Marek Czosnyka; Pediatric Intensive Care Unit, Addenbrooke's Hospital, Cambridge, UK (ICM+, neuro-rianimazione, monitoraggio non invasivo della pressione intracranica);
- Pediatric Intensive Care Unit, Rady Children's Hospital, San Diego, CA-USA; Dr Bradely Peterson, Dr Sandeep Khanna (Trauma Center, organizzazione per intensità di cura, trattamento intensivo del trauma cranico, terapia iperosmolare dell'edema cerebrale);
- Neonatal Intensive Care Unit, University of California San Diego - San Diego, CA-USA; Dr Lisa Stellwaghen (terapia intensiva neonatale);
- Neonatal Intensive Care Unit, Columbia University, New York, USA; Dr Tina Leone (terapia intensiva neonatale, ecocardiografia funzionale);
- Neonatal Intensive Care Unit, Prince Albert Royal Hospital, Sydney, Australia; Dr Nick Evans (terapia intensiva neonatale, ecocardiografia funzionale);
- Cardiovascular Intensive Care Unit, Lucille Packard Children's Hospital, Stanford University, Palo Alto, CA-USA; Prof. Stephen Roth (terapia intensiva cardiovascolare);
- Unidad de Cuidado Neonatal Intensivo e Intermedio, Clinica Alemanna, Santiago, Cile; Dr Andres Maturana (terapia intensiva neonatale, ventilazione mecanica del neonato, surfattante);
- Neonatal Intensive Care Unit, New Hanover Regional Medical Center, Wilmington, NC-USA; Prof. Fernando Moya (terapia intensiva neonatale, ventilazione meccanica del neonato, surfattante);

- Pediatric Intensive Care Unit, Pittsburgh Children's Hospital, Pittsbutgh, PA-USA; Prof. Joseph Carcillo (shock settico, tecniche di depurazione plasmatica, terapia intensive dell'ospite immunocompromesso e dei trapianti);
- Emergency Department, Boston Children's Hospital, Boston, MA-USA; Prof. Baruch Krauss (organizzazione per intensità di cura, sedazione procedurale farmacologica e non, medicina d'urgenza);
- Division of Pediatric Critical Care, Boston Children's Hospital, Boston, MA-USA; Prof. John Arnold (ECMO, simulazione ad alta fedeltà, ventilazione meccanica, terapia intensiva cardiovascolare, chirurgia esofago-tracheale, progetto OPENPediatrics);
- Division of Pediatric Surgery, Primary Care Children's Hospital, Salt Lake City, UT, USA; Prof. Eric Scaife (Trauma Center, trauma network, organizzazione per intensità di cura);
- Nazarbayev University, University Medical Center, National Research Center for Maternal and Child Health, Astana, Kazakhstan (chirurgia tracheale, terapia intensiva ed anestesia correlata alla chirurgia tracheale).

Staff

Andrea Moscatelli, Stefania Bianzina, Silvia Buratti, Annamaria Carleo, Alessia Franceschi, Elisabetta Lampugnani, Franco Lerzo, Raffaella Marrocco, Camilla Micalizzi, Alessia Montaguti, Lara Petrucci, Stefano Pezzato, Franco Puncuh, Simona Silvetti, Francesca Febbo.

U.O.C. Radiologia



Dirigente Responsabile f.f.

Dottor Gian Michele Magnano

Localizzazione

Padiglione 16

Coordinatore Tecnico

Gian Piero Chessa

Referente per la qualità

Dottor Marco A. Ciccone

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il Servizio di Radiologia dell'Istituto eroga prestazioni di: Ecografia pediatrica anche con MdCe.v (CEUS). (fatta eccezione per lo studio del cuore); Radiologia pediatrica convenzionale radiografie standard di torace, addome, rachide, arti e cranio; indagini contrastografiche delle vie urinarie (cistouretrografia minzionale) delle vie digestive (come studio di esofago, stomaco e intestino per os e clisma opaco); ortopantomografia e cefalometria; isterosalpingografia; RM – Risonanza Magnetica pediatrica (escluso il sistema nervoso centrale); TC – Tomografia Computerizzata pediatrica (escluso il sistema nervoso centrale). Aree di eccellenza : 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) L'imaging degli angiomi e delle malformazioni vascolari periferiche L'imaging uronefrologico avanzato (in particolare URO-RM)

Attività di ricerca prevista nel 2015-2017

Nuovo Imaging nefrourologico, reumatologico, cardio-vascolare e oncologico pediatrico con contenimento/alternativa all'esposizione radiante.

Obiettivo: Imaging diagnostico alternativo o a bassa o dose radiante, anche funzionale

Descrizione:

1. Whole body MRI con seq. STIR e imaging funzionale nella diagnosi e follow up delle malattie e oncologiche e reumatiche
2. URO RM funzionale come alternativa alla Scintigrafia sequenziale, come diagnostica "all in one" senza energia radiante nella patologia nefrourologica
3. RM con seq. DWI,nelle infezioni delle vie urinarie per selezionare popolazione a > rischio di sviluppare recidive e/o complicanze per prevenire l'IR
4. RM Cardiovascolare in alternativa alla TC per ridurre la esposizione radiante nei cardiopatici pediatrici
5. Ottimizzazione della dose radiante in pediatria (in particolare TC): centro pilota SIRM

Principali collaborazioni

Functional URO RM: Prof A. Dacher, Diagnostic Imaging Rouen University de France

RM DWI e Uro RM: Uroradiology European Tasck Force (Prof Michael Riccabona)

Whole Body MRI Lymphoma: European Excellence Network on Pediatric Radiology Research of ESPR Euronet PHL-C1 add on study on WholeBody Magnetic Resonance Imaging in Hodgkin Lymphoma (Coordinator Rutger J. Nievelstein, Utrecht, NL)

Cardiac MRI and Pectus: Prof. Andrew Taylor Cardiac-MRI unit of (GOSH) , London

Staff

Gian Michele Magnano, Maria Beatrice Damasio, Mirella Ghiorzi, Claudio Granata, Francesca Magnaguagno, Anna Marzoli, Francesca Nardi, Francesca Rizzo, Maura Valle, Elisabetta Vignale.,Gian Piero Chessa, Marco A. Ciccone, Luca Basso, Valentina Prono, Nicola Stagnaro, Marta Pongiglione, Elena Aleo.

U.O.S.D. Team Missioni Cardio Chirurgiche Internazionali



Dirigente Responsabile
Dottor Francesco Santoro

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il Team Missioni Chirurgiche Internazionali è la prima struttura cardiochirurgica di un Ospedale pubblico italiano istituita per creare i presupposti, organizzare ed incentivare attività di tipo cardiologico e cardochirurgico al di fuori del territorio nazionale, stabilendo con le realtà locali programmi e relazioni di tipo istituzionale senza scopo di lucro. L'obiettivo è di utilizzare le nostre specifiche competenze nelle Strutture identificate per la cooperazione (Ospedali ed Università) per trattare nel loro paese i bambini cardiopatici e per sviluppare localmente autonomia gestionale clinica ed amministrativa attraverso programmi di "training on Job". La logica è quella di disincentivare flussi di pazienti cardiopatici verso paesi occidentali e di fornire gli strumenti per risolvere "in loco" il problema. Per tutti i progetti offriamo la possibilità di una formazione suppletiva presso il nostro Istituto per figure professionali mediche, paramediche e tecniche. A compendio di questi programmi all'estero accogliamo ed operiamo bambini stranieri con patologie complesse, avvalendosi anche di finanziamenti istituzionali (Ministero Sanità Italiano, Governo o Istituzioni Estere) o privati (ONG italiane e straniere). I componenti del Team coordinano le missioni con il Dipartimento "Alta Intensità di Cura e Percorso Nascita", mentre quando non sono in missione , svolgono le attività cliniche e chirurgiche all'interno della UOC "Cardiochirurgia".

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

HAITI

Nel biennio 2017-2018 sono state effettuate tre missioni chirurgiche all'Ospedale St. Damien di Port au Prince, nell'ambito di un programma sviluppato in collaborazione con Gift of Life International, una charity americana che sostiene progetti di cooperazione sanitaria pediatrica in vari paesi. L'ospedale è l'unico policlinico pediatrico del paese, dove non esiste sanità pubblica, ed è sostenuto economicamente da varie ONG tra cui la Fondazione Rava di Milano che in questo Ospedale ha anche attivi programmi di alimentazione, di vaccinazioni , di terapia intensiva neonatale e scolarizzazione. La nostra equipe lavora ad Haiti insieme ai team di due università americane, la Akron University e la Duke University. I pazienti trattati sono oltre cento (noi ne abbiamo operati 35), quelli arruolati in follow-up cardiologico circa 300, un cardiologo locale ha avuto un training completo all'estero e stanno per iniziare i lavori per una sala di emodinamica ed una nuova terapia intensiva postoperatoria cardiologica. Il programma è stato appena rifinanziato per altri tre anni. Sempre al St. Damien il nostro Istituto gestisce in collaborazione con la Fondazione Rava e l'Università di Genova, un articolato progetto di sviluppo della chirurgia generale pediatrica.

NIGERIA

Nel biennio 2017-2018 sono state effettuate tre missioni chirurgiche precedute da una esplorativa/organizzativa presso l'Ospedale Universitario di Enugu (UNTH), capitale dell'omonimo stato della Nigeria del Sud. In queste missioni sono stati operati 30 pazienti mentre 15 sono stati portati in Italia per effettuare interventi più complessi. Il progetto, coordinato da Open Heart POBIC, ONG italiana, e condiviso economicamente da Gift of Life, ONG statunitense, si articola su una durata di cinque anni, durante i quali ci occuperemo anche di formazione, sia direttamente in Nigeria, durante le missioni , che in Italia, ospitando medici paramedici e tecnici per training specifici. E' un progetto molto ambizioso che ha avuto patrocinio e finanziamenti dei ministri della Sanità Nigeriani, statale e federale.

KURDISTAN

Dopo una sosta forzata di tre anni per la guerra scatenata dall'ISIS in questa regione, riprenderà questo autunno il programma nel Kurdistan Iracheno a Sulymania. Al momento della sospensione avevamo già effettuato 8 missioni chirurgiche operando a Sulymania 90 bambini e trasferendone 10 in Italia per interventi più complessi. Il programma è completamente finanziato da Save the Children Kurdistan, ONG Kurda che si occupa di finanziare e realizzare programmi sanitari pediatrici e di tutela di profughi di guerra (gestisce campi profughi in Kurdistan). Attualmente è in fase di completamento la costruzione di un ospedale pediatrico attrezzato specificatamente per la cardiologia e la cardiochirurgia pediatrica che dovrebbe iniziare l'attività con la nostra supervisione nel 2019.

KOSOVO

In Kosovo per adesso ci limitiamo a periodiche missioni di Screening e Follow-up dei pazienti trattati negli scorsi anni presso il nostro Istituto. Gift of Life, ONG statunitense è in grado di sostenere le spese di trattamento in Italia di alcuni di questi pazienti (circa dieci pazienti per anno).

CONSUNTIVO ATTIVITA' 2019

Missione	Pazienti trattati
Febbraio 2019: Haiti	4
Marzo 2019: Palestina	7
Aprile 2019: Kurdistan	7
Maggio 2019:Nigeria	7
Settembre 2019:Romania	10
Ottobre 2019: Bolivia	8
Novembre 2019: Nigeria	7
Dicembre 2019: Palestina	21 (9 chir, 12 card)

ONG COINVOLTE

- Gift of Life International (Haiti, Romania, Bolivia)
- Open Heart POBIC (Nigeria)
- PCRF (Palestina)

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

Dirigente Responsabile

Dottor Carlo Gandolfo

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Trattamento percutaneo ed endovascolare di patologia vascolare malformativa, in particolare del sistema venoso centrale

Attività di Ricerca

Stroke neonatale e pediatrico

Ripercussioni sul snc di alcuni tumori paraspinali ad insorgenza pre-perinatale

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Attivita' di consulenza per molteplici ospedali nazionali ed internazionali

Staff

Carlo Gandolfo, Francesco Pasetti

U.O.S.D. Centro di Chirurgia Pediatrica Toracica e delle vie Aeree

Dirigente Responsabile
Dott. Michele Torre

Localizzazione
Pad. 16-17

Referente Qualità
Dott Michele Torre

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

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

Pectus excavatum, pectus carinatum, sindrome di Poland, sindrome di Jeune: diagnostica e trattamento chirurgico ricostruttivo, se necessario in collaborazione con chirurghi plastici.

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 laringotracheoscopia, broncoscopia, 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 e fibra laser, e di tutte le moderne attrezzature per il trattamento chirurgico di queste anomalie. E'stato recentemente acquisito il ventilatore Twin Stream per eseguire la Jet Ventilation. E' iniziato il trattamento con crioanalgesia dei pazienti operati per pectus excavatum.

Attività di Ricerca

Abbiamo pubblicato diversi studi multicentrici sui seguenti argomenti: 1) tumori primitivi tracheobronchiali; 2) tracheotomia; 3) risultati del trattamento delle stenosi laringotracheali.

Sono in corso di pubblicazione o di preparazione diversi studi: 1) valori di metalli nei tessuti di pazienti sottoposti a chirurgia ricostruttiva delle anomalie toraciche con barre metalliche; 2) risultati del trattamento chirurgico del pectus excavatum e modifiche al trattamento nel tempo; 3) nuova anomalia toracica tipica dei prematuri; 4) ruolo della RM cardiaca nella valutazione del pectus excavatum; 5) ruolo della chirurgia plastica in chirurgia toracica pediatrica 6) libro di testo su "Pediatric Thoracic Surgery"

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:

Mother and Child Institute, Astanza Kazakistan

prof. Philippe Monnier, Professore Emerito Chirurgia Testa e Collo, Losanna

prof. Patricio Varela, Hospital Calvo Mackenna, Santiago, Cile.

International Network of Pediatric Airway Teams (INPAT), coordinato dal nostro Team, con il primo meeting internazionale organizzato ad aprile 2017 a Genova e il secondo meeting a giugno 2019 a Roma

Staff

Michele Torre

Dipartimento Integrato Neuroscienze Mediche e Chirurgiche e Riabilitazione – Continuità Cure (RCC)

Coordinatore: dottor Armando Cama

U.O.C. Neurochirurgia



Direttore

Dottor Armando Cama

Localizzazione

Padiglione 16 – P02 Degenza e DH

Padiglione 20 – Ambulatorio

Padiglione 17 – P05 Sala Operatoria

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Maura Gazzo - Degenze

Sig.ra Sabrina Dallaturca - Sala Operatoria

Referente Qualità

Francesca Secci

Attività Clinica e aree di eccellenza

L'U.O.C. Neurochirurgia si occupa della diagnosi e cura delle seguenti patologie:

1) Tumori cerebrali e del midollo spinale
2) Idrocefalo congenito ed acquisito, idrocefalo post-emorragico del neonato pretermine (IVH)
3) Cisti aracnoidee intracraniche e intrarachidee
4) Chirurgia dell'Epilessia
5) Chirurgia della Spasticità
6) Malformazioni vascolari del Sistema Nervoso Centrale
7) Malformazioni cranio-facciali (craniostenosi semplici, multi suturali e sindromiche)
8) Malformazioni del midollo spinale (disrafismi spinali)

9) Malformazioni della giunzione cranio-vertebrale (Malformazioni di Chiari, ecc.)

10) Patologie complesse vertebro-midollari

11) Neurotraumatologia

12) Patologie infettive del Sistema Nervoso Centrale

13) Lesioni disembriogenetiche (cisti dermoidi, epidermoidi, ecc.) della teca cranica e del Sistema Nervoso Centrale

14) Neurogentica clinica

Queste patologie vengono gestite con i seguenti tools:

1) RM 1,5 e 3 Tesla

2) Microscopio operatorio

3) Neuroendoscopia intraventricolare e della base cranica

4) Monitoraggio neurofisiologico intraoperatorio cerebrale e spinale

5) Aspiratore ad ultrasuoni

6) Piezosurgery

7) Ecografia intaroperatoria

8) Neuronavigazione

9) Laboratorio Neurogenetica

Attività di Ricerca

A) Progetto di ricerca per la realizzazione di un mini-robot per neurochirurgia endoscopica nei primi tre anni di vita (collaborazione con l'Istituto Italiano di Tecnologia di Genova)

B) La ricerca di tipo genetico svolta presso al UOC di Neurochirurgia è incentrata sull'identificazione di geni coinvolti nella patogenesi di malformazioni congenite del sistema nervoso centrale . Le principali linee di ricerca sono:

A)Difetti del Tubo Neurale :

1) Spina Bifida

l'identificazione di fattori genetici che svolgano un ruolo essenziale nella patogenesi dei Difetti del Tubo Neurale (DTN). Nei primi anni è stato approfondito lo studio dei geni del metabolismo del folato, quali possibili fattori di rischio per i DTN, producendo una serie di pubblicazioni inerenti polimorfismi, correlati a rischio aumentato di insorgenza di DTN in enzimi del metabolismo dell'acido folico. Negli anni successivi (dal 2007) abbiamo studiato ampiamente un gruppo di geni appartenenti ad una via di segnale definita di Polarità Cellulare Planare (PCP) dal quale sono emersi diversi geni candidati per la patogenesi dei DTN nell'uomo e i risultati ottenuti hanno permesso di produrre numerose pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali. Attualmente ci stiamo occupando del sequenziamento dell'esoma di casi sporadici (trios) e

familiari di DTN. Sempre nell'ambito di questo filone grazie alla collaborazione con gruppi internazionali ci occupiamo dell'analisi dell'esoma di pazienti affetti da Sindrome da Regressione Caudale e l'analisi dei geni codificanti per una famiglia di proteine implicate nella patogenesi dei DTN da modelli animali, dette Claudine, in forme aperte di DTN.

2) Spina Bifida:

Identificazione di varianti patogenetiche nei geni delle Claudine (geni coinvolti nella migrazione delle cellule neuronali).

3) Spina Bifida:

Condivisione dei dati degli esomi di pazienti con DTN nell'ambito del Consorzio Internazionale per l'identificazione di geni coinvolti nei DTN (NTD-**IDC)**

4) Regressione Caudale:

Identificazione di geni coinvolti nella patogenesi della regressione caudale mediante sequenziamento degli esomi.

C) Chiari I complex:

Identificazione e caratterizzazione dei geni che predispongono all'insorgenza della **Malformazione di Chiari 1** nell'uomo mediante sequenziamento dell'esoma degli individui affetti e non affetti appartenenti a famiglie con segregazione autosomico dominante/recessiva della malformazione.

C) Moya-moya

Studio della patogenesi della malattia di Moya-Moya, patologia causata da una stenosi progressiva delle arterie cerebrali della base del cervello, mediante un approccio multidisciplinare clinico, molecolare e statistico volto all'identificazione di marcatori biologici predittori della progressione della patologia.

D) Malattie rare

Identificazione e caratterizzazione di nuove mutazioni e nuovi fenotipi clinici con patologie coinvolgenti il SNC e in pazienti con Malattie Rare del SNC non diagnosticate (per esempio:ritardo mentale, anomalie girazione corticale, ipoplasia cerebellare, malformazioni rombo-encefaliche, etc) sottoposti a studi di WES (whole exome sequencing). Tale progetto è in collaborazione con Prof. V. Nigro (Università di Federico II, Napoli e Istituto Telethon di Genetica e Medicina), Prof Giorgio Casari e Dr. L. Castello (Istituto Telethon di Genetica e Medicina, Pozzuoli).

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

NEUROCHIRURGIA

1**)Ospedale Niguarda** – Milano: Centro "Claudio Munari" per la Chirurgia dell'Epilessia

2)**Cincinnati Children's Hospital Medical Center – Cincinnati (OH, USA):** Division of Pediatric Neurosurgery:

a) programma di Chirurgia dell'epilessia in età pediatrica;

b) programma di Chirurgia della Spasticità

3) **Policlinico San Martino**: Clinica Neurochirurgica dell'Università di Genova:

a) Polo Interaziendale di Neurochirurgia

b) Chirurgia endoscopica della base cranica anteriore

4)Istituto Italiano di Tecnologia – Genova:

Neurochirurgia robotica

5)Università degli Studi di Torino:

Rete formativa della Scuola di Specializzazione in Neurochirurgia

6)Istituto Neurologico Besta – Milano:

Sindrome moyamoya

NEURO-GENETICA

1.Difetti del Tubo Neurale :

-University of Montreal, CHU Sainte Justine Research Center, Montreal: "Spina Bifida"

-McGill University: "Spina Bifida-Geni Claudine"

- Department of Medicine,Columbia University College of Physicians and Surgeons, New York, USA: "Regressione Caudale"

- Texas A&M University System Health Science Center, Houston, Texas USA: "Consorzio Internazionale per l'identificazione di geni coinvolti nei DTN (**NTD-IDC**)"

- Weill Cornell Medicine New York, NY USA:

"Consorzio Internazionale per l'identificazione di geni coinvolti nei DTN (**NTD-IDC)"**

- Policlinico Gemelli, Roma: Spina Bifida

2.Chiari I malformation:

- University of Montreal, Department of Obstetrics and Gynecology, CHU Sainte Justine Research Center, Montreal, Canada

- Policlinico Gemelli Roma

- AOU Citta della Salute e della Scienza di Torino

- Bicetre Hospital, Assistance Publique – Hopitaux de Paris, University Paris Sud Francia

3.Progetto Malattie Rare del SNC non diagnosticate

-Università di Federico II, Napoli

-Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli, Italy

Staff

Armando Cama, Alessandro Consalez, Marco Pavanello, Gianluca Piatelli, Francesca Secci, Mattia Pacetti, Valeria Capra.

U.O.C. Ortopedia



Dirigente Responsabile
Dr. Silvio Boero

Localizzazione
Padiglione 17 – P 04

Coordinatore Infermieristico reparto
Sig.ra Marina Pagano

Coordinatore Infermieristico Day Hospital
Sig.ra Sandra Seminara

Referente Qualità
Dr. Flavio Becchetti

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 delle infezioni in età evolutiva, dei paramorfismi dell'età evolutiva:

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:
- Allungamento chirurgico degli arti
- Trattamento chirurgico delle deviazioni assiali complesse degli arti:
    - Osteocondrodisplasie
    - esiti osteoartriti
    - deformità post-traumatiche
    - deformità congenite

- Diastasi pubica ed estrofia vescicale

- Deformità della colonna vertebrale: deviazioni (scoliosi, cifosi) idiopatiche, di natura congenita, e neuromuscolare
- Trattamento chirurgico di spondilolisi e spondilolistesi.
- Trattamento conservativo busti gessati.
- Trattamento chirurgico delle deformità mediante l'utilizzo 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).

- Trattamento chirurgico e conservativo in neuro-ortopedia
- Trattamento delle paralisi spastiche con tossina botulinica

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

- 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

- Termoablazione con radiofrequenza nelle neoplasie ossee benigne

- 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

Attività di ricerca sui seguenti argomenti:

- correzione delle eterometrie associate a gravi deviazioni assiali degli arti inferiori
- correzione chirurgica del grave piede torto congenito
- trattamento chirurgico delle fratture del gomito
- trattamento chirurgico di fratture dell'arto inferiore
- studio di patologie rare (emimelia tibiale; angiomatosi multifocale di Kasabach/Merritt)
- rivalutazione di protocolli di scoliosi operate

-diffuse bone and soft tissue angiomatosis with GNAQ mutation

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Clinica Ortopedica Università di Genova IRCCS San Martino (Prof. L. Felli)

Clinica Ortopedica Università di Pisa (Prof. R. Capanna)

U.O.C. Anatomia Patologica (Prof. A. Franchi)

C.T.O. Clinica Ortopedica di Torino (Prof. A. Massè)

Collaborazione all'interno degli European Reference Networks (BOND o Muscoloscheletrico)

Collaborazione rete italiana RAMStumori

ACAR onlus (Italian patient association on Multiple Osteochondromas and Ollier Disease) nell'ambito dell'iniziativa: TemeRARI si nasce (Born to be Brave)

Advisory board internazionale per gli allungamenti negli acondroplasici

Ospedale San Martino Prof. Catania per utilizzo della realta' virtuale nelle medicazioni dell'Ortopedia

U.O Spina Bifida Asp Caltanissetta

Staff

Andaloro Antonio, Becchetti Flavio, Boero Silvio, Camurri Valentina, Di Stadio Mauro, Famà Paolo, Gregorio Sandro, Marengo Lorenza, Marrè Brunenghi Giorgio, Michelis Maria Beatrice, Nasto Luigi Aurelio, Pagano Marina, Riganti Simone, Seminara Sandra

U.O.C. Otorinolaringoiatria

Dirigente Responsabile
Dr. Vincenzo Tarantino

Localizzazione
Ambulatorio - Padiglione 20, P 01
Degenza in Week Surgery
Padiglione 17, P 03 - ORL Padiglione 17, P04
Degenza, Sala Medica controlli, consulenze e visite urgenti U
Padiglione 17, P04
Sala Operatoria: Padiglione 17, P02

Coordinatrici Infermieristiche
Lorella Santato – **Ambulatorio pad. 20**
Daniela Trucco – **Day Hospital pad. 20**
Daniela Spennato – **Degenze in Week Surgery**
Marina Pagano - **Degenza in ORL**
Rosanna Viacava – **Sala Operatoria**

Referente Qualità
Lucia Semino
Adelina Porcu (fino al 21.7.2019)

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:
Trattamento medico e chirurgico della patologia otologica;
Diagnosi e cura dei disturbi dell'equilibrio e della postura;
Diagnostica e trattamento della patologia adenoidea e tonsillare;
Diagnostica e trattamento della patologia delle ghiandole salivari;
Diagnostica e trattamento della patologia laringea e tracheale.
Diagnostica e trattamento della patologia del collo.

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

Prof. Stefano Berrettini – Direttore U.O.C. Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria Università di Pisa Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana – Sordità e patologia dell'orecchio

Prof. Giorgio Peretti – Direttore U.O.C. Clinica Otorinolaringoiatrica - Università di Genova – Patologia Laringo-tracheale

Staff

Vincenzo Tarantino, Roberto D'Agostino, Andrea Melagrana, Adelina Porcu fino al 21 luglio 2019, Lucia Semino, Donata Roncallo.

U.O.C Oculistica



Responsabile

Prof Paolo Capris fino al 30/10/2019

ff Dott Riccardo de Marco

Localizzazione

Pad 17 - P3 Week Surgery P4Degenza P5 SO
Pad 20 - Ospedale di Giorno
P01 Ambulatori - P02Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Daniela Spennato--- Week Surgery
Marina Pagano ---Degenza Ordinaria
Lorella Santato --- Ambulatorio
Sabrina Dallaturca --- Sala Operatoria

Referente Qualità Dott Paola Camicione

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 sedazioneper pazienti poco collaboranti, in regime di Day Hospital)
- Esame del campo visivo (Perimetria Computerizzata e Manuale cinetica)

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 R1,et alLongterm 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,TraversoCEChoroidal 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 infiammatory choroidal neovascularization Retina 2016 OCT ; 36 (10):e99-e 100.
- Calandra S, De Marco R1, Martini A1, Ravelli A2.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 CEChoroidal Abnormalities Detected by Near-Infrared Imaging (NIR) in Pediatric Patients With Neurofibromatosis Type 1 (NF1). Invest Ophthalmol Vis Sci.2016 Mar 1;57(3):77
- 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.

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. in collaborazione con la Lund University of Sweden
- U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Staff

Paolo Capris, Riccardo De Marco, Simona Panarello, Enrico Priolo, Paola Camicione, Lorenza Sposetti, Enrica Spaletra, Elisa Tassara, Giuseppe Rao, Daniela Spennato, Marina Pagano, Lorella Santato, Sabrina Dallaturca, Daniela Trucco, Daniela Leonardini

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione



Dirigente Responsabile

Dr. Paolo Moretti

Localizzazione

Padiglione 1 piani 0, 1 e 4

Pad 20 piano 4

Coordinatore tecnico di riabilitazione

Dr.ssa Maria Carla Guenza

Coordinatore Area Assistenziale

Dr.ssa Ilaria Bruno

Referenti 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 Nazionali ed Internazionali

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

Staff

Paolo Moretti, Alessia Aiello, Marta Bertamino, Annalisa Calcagno, Luca Doglio, Anna Ronchetti, Chiara Tacchino,Maria Carla Guenza, Carla Ferrari, Francesca Invrea , Roberta Mantero, Nicoletta Orsini, Enrica Pastorino, Anna Providenti, Christian Savio, Cinzia Scano, Silvia Semino, M.Antonietta Spanò, Daniela Spina, Ambra Zuffi, Francesca Campone (contrattista), Alice Perata (contrattista),Donata Roncallo, Francesca Passano, Marina Porcu,Paola Durand, Sofia Fiscon, Sara Cornaglia (contrattista),Marianna Gaito, Marina Usai, Alessia Di Rocco (contrattista),Ilaria Bruno, Laura Burol, Immacolata Capacciolo, Ilaria Colombo, Maria Crovetto, Marina Denevi, Armanda Ferullo, Nadia Fresia, Maria Francesca Gentili, Tiziana Pivari, Michela Siravo, Roberta Tosazzi, Elisabetta Trestin,Silvana Dionis, Monica Gandolfo, Graziella Italiano, Laura Mazzocchi, Vittoria Modena, Tojo Varghese Nettikadan , Serena Mezzetta.

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 delmovimento*, 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 Adolescenzadalla 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 polimicrogiria; 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 data-base 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 del 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 Zanotto, 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

Dott. Andrea Rossi

Localizzazione:

Padiglione 19 – PT

Coordinatore infermieristico:

Anna Giaconi

Referente per la Qualità:

Eleonora Cioetto

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'attività clinica dell'Unità Operativa è rivolta alla diagnostica per immagini delle patologie del sistema nervoso centrale, del distretto testa-collo e del rachide in età pediatrica. A tal fine la dotazione tecnologica è costituita da due tomografi a Risonanza Magnetica (3 Tesla e 1.5 Tesla) della Philips e da uno scanner per tomografia computerizzata (TC) spirale a 64 canali della Siemens (in condivisione con l'UO Radiologia).

Le aree di eccellenza sono costituite dalla Neuroradiologia Oncologica, dalla Neuroradiologia nelle Malattie Rare (patologie malformative, metaboliche e neurodegenerative, vasculopatie), dall'Imaging Neonatale e dal Neuroimaging ad alto campo magnetico. Vengono inoltre effettuati esami RM in pazienti gravide a partire dalla 19ª settimana di gestazione per studio di patologie fetali.

Attività di Ricerca

L'attività di ricerca dell'Unità Operativa è rivolta alle applicazioni dell'imaging ad alto campo magnetico lungo vari filiere. I progetti di ricerca in corso riguardano principalmente a radiogenomica dei tumori cerebrali, il coinvolgimento cerebrale nei pazienti affetti da anomalie congenite del l'apparato urinario, lo studio delle malformazioni corticali cerebrali e delle sindromi da iperaccrescimento cerebrale, l'applicazione di metodiche non invasive di perfusione cerebrale e di studio della parete vascolare nelle vasculopatie pediatriche e la classificazione degli stati disrafici spinali.

E' inoltre in corso la partecipazione a progetti di ricerca corrente delle reti IRCCS:

- Rete IRCCS Neuroscienze: per sviluppo e applicazione di metodi di deeplearning per la caratterizzazione e quantificazione automatica di aspetti dismorfici cerebrali in pazienti pediatrici con disabilità intellettiva di grado medio-grave che presentano quadri di imaging morfologico normale o caratterizzato da minimi dismorfismi qualitativi.
- Rete IRCCS Pediatrici "IDEA": Biomarker di Neuroimaging e approcci innovativi per la valutazione dei disturbi della sostanza bianca cerebrale nell'età dello sviluppo.

L'unità partecipa inoltre alle attività del consorzio Imago7 per la ricerca sulle applicazioni cliniche della Risonanza Magnetica 7 Tesla per la validazione di studi diagnostici nelle epilessie focali ad insorgenza pediatrica.

Principalicollaborazioni nazionali ed internazionali

DIBRIS- Università di Genova

Consorzio Fondazione Imago7 (www.imago7.eu)

COST Action Neuro-MIG (www.neuro-mig.org)

Dipartimento di Imaging, Università di Lisbona (Portogallo)

Divisione di Neuroradiologia, Great Ormond Street Hospital for Sick Children, Londra(UK)

Staff

Andrea Rossi,Giovanni Morana, Mariasavina Severino, Domenico Tortora,Anna Giaconi, Valentina Macchiavelli, Paola Marchi, Angela Maria Natale, Alessandra Nicolini, Serena Stornello,Eleonora Cioetto, Carlo Bravaccino, Ramona Fuschini, Claudia Mancini, Alberto Maria Santelia, Valerio Vitulli,Carlotta Ceccaroni

U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica



Dirigente Responsabile
Dottor Nicola Laffi

Localizzazione
Pad.20 - 5° piano

Coordinatore infermieristico
Sig.a Caterina Holmes

Referente Qualità
A.R. Martino

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
- 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)
- 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 Igiene Dentale , UNIGE
- Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricita' dell'eta' 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.
- ASL1 Imperiese

Staff

Nicola Laffi , Marco Davide Chiappe, Angelo Romano Martino, Claudia Capurro, Caterina Holmes

U.O.S.D. Assistenza Domiciliare



Dirigente Responsabile

Dott. Sandro Dallorso

Localizzazione

Padiglione 5 Piano terra

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Maria Cristina Contarini

Referente Qualità

Dott.ssa Daniela Caprino

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Gestione domiciliare (dal Lunedì al Venerdì ore 7-20, Sabato e festivi ore 7-14) dei pazienti dimessi dalle UU.OO. dell'Istituto Gaslini, residenti all'interno dell'ASL 3 genovese. Vengono eseguite le seguenti prestazioni: valutazione clinica, 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. E' parte 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. Collabora con la UOSD Hospice nel percorso di formazione continua del personale ospedaliero e territoriale per la presa in carico dei pazienti affetti da patologie cronico-complesse in cure palliative.

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, Serena Rossin, Francesca Tiraboschi, Monica Francesia Berta, Cristina Ferreccio, Paola Parodi, Ilenia Casella, Maria Rita Mandara, Silvia Tedeschi, Paola Fino, Maria Chiodo, Nadia Carbonifero, Rosalba Messina, Michela Vecchio, Katia Morini

U.O.S.D. Hospice - “Il Guscio dei Bimbi” – Chiara Luce Badano



Responsabile:
Luca Manfredini

Localizzazione:
Padiglione 5, 2°/3° piano

Coordinatore infermieristico:
Maria Cristina Contarini

Referente Qualità:
Daniela Caprino

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il “Guscio dei Bimbi” è una struttura che rientra nella rete assistenziale presente intorno al bambino con patologia inguaribile e bisogni assistenziali complessi. E’ una struttura residenziale ad elevata complessità assistenziale ma a dimensione di bambino, dove sono rispettate le relazioni ed i ritmi non sono rigidamente scanditi come all’interno di un ospedale. Esso è il punto di incontro, di formazione e condivisione per tutti coloro che direttamente vivono esperienza di malattia inguaribile e per quanti si occupano di questi pazienti e delle loro famiglie.
All’interno dell’hospice pediatrico vengono erogate le cure palliative pediatriche, ovvero un insieme integrato di prestazioni sanitarie e professionali di tipo medico, infermieristico, riabilitativo, psicologico e spirituale a favore di bambini affetti da patologie ad andamento evolutivo per le quali non esistono terapie in grado di portare a guarigione. Garantisce inoltre la possibilità di gestire il momento terminale con competenza, attenzione e dignità.
L’Hospice, in collaborazione con il centro di cure palliative pediatriche regionale, i pediatri di famiglia e le ASL distribuite sul territorio nazionale, si occupa e preoccupa di individuare tutti i bambini con caratteristiche cliniche e necessità assistenziali profondamente diverse tra loro, al fine di permettere, ove possibile, il raggiungimento di uno stesso livello di cure.

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,

Gaslini

Commissione Stato-Regioni,
AGE.NA.S (Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali),
Regione Liguria,
AOPI (Associazione Ospedali Pediatrici Italiani)
Società Italiana Cure Palliative (SICP),
Scuola italiana di Medicina e Cure Palliative (SIMPA)
Associazione Italiana Emato-Oncologia Pediatrica (AIEOP),
Progetto PIPER (Pain in Paediatric Emergency Room)
Accademia delle Scienze di medicina Palliativa (ASMEPA)
Università degli Studi di Genova
Università di Padova
Università Cattolica Roma
Claudiana – Scuola Superiore di Sanità - Bolzano
Federazione Cure Palliative
Fondazione Maruzza Lefebvre D'Ovidio,
Associazione Maruzza Regione Liguria ODV

Staff

Arleo Angelo
Bellagamba Ornella
Caprino Daniela
Carbonifero Nadia
Casella Ilenia
Chiodo Maria
Contarini Maria Cristina
Dallorso Sandro
Fino Laura
Innocenti Debora
Maestrini Silvia
Manfredini Luca
Messina Giulia
Messina Rosalba
Molinari Elena
Morini Katiuscia
Parodi Paola
Rossin Serena
Tedeschi Silvia
Tiraboschi Francesca
Vecchio Michele Elide
Verardo Clizia

U.O.S.D. Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano





Dirigente Responsabile

Dr. Filippo Maria Senes

Localizzazione

Padiglione 17 – P04 c/o Ortopedia

Padiglione 17 – P05 Studio

Coordinatore infermieristico

Marina Pagano – Degenza

Sandra Seminara – Day Hospital

Daniela Spennato – Week Surgery

Referente Qualità

Dr. Flavio Becchetti

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'UOSD , che è inserita nel Dipartimento Integrato Neuroscienze mediche, chirurgiche e Riabilitazione-Continuità di cure (RCC), si occupa dei vari aspetti della Chirurgia della Mano e Microchirurgia ricostruttiva di pertinenza ortopedico-pediatrica, con particolare riferimento a:

- patologia congenita della mano e dell'arto superiore;

- patologia del sistema nervoso periferico nei vari distretti conseguente a fatti traumatici, compressivi, malformativi o neoplastici;

- trattamento delle Paralisi Ostetriche (ricostruzione del plesso brachiale lesionato nel lattante ed interventi di chirurgia secondaria come i transfer nervosi e/o muscolari, le osteomie derotative, le capsuloplastiche in età più avanzata);

- spasticità dell'arto superiore in paralisi cerebrali infantili;

- lesioni traumatiche acute del sistema muscolo-scheletrico con compromissione neuro-vascolare;

- perdite di sostanza del tronco e degli arti che necessitino di copertura con lembi vascolarizzati (locali, regionali e/o microchirurgici);

- fase ricostruttiva nel trattamento dei tumori del sistema muscolo-scheletrico in collaborazione con la UOC Ortopedia.

Attività di Ricerca

Linee di ricerca clinica in corso:

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 microchirugiche e chirurgia funzionale ortopedica;

- Transfer a distanza di muscoli rivascolarizzati e re innervati;

- Stesura Linee Guida lesioni traumatiche dei nervi periferici in collaborazione con SIM (Società Italiana di Microchirurgia);

- Stesura Linee Guida dei Reimpianti degli arti in collaborazione con il C.U.M.I. (Coordinamento Urgenze Mano Italiano).

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.

Centro di Chirurgia della Mano di II livello riconosciuto dalla Società Italiana di Chirurgia della mano .

Collaborazioni con Colleghi di Società Scientifiche Nazionali ed Internazionali:

-SIM Società Italiana di Microchirurgia (il Dr. Senes svolge l'incarico di presidente della società 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).

- Associazone Italiana Sindrome di Poland

Staff

Filippo Senes, Flavio Becchetti,Marina Pagano, Sandra Seminara, Daniela Spennato

-Compartecipazione globale dei Dirigenti Medici dell'UOC Ortopedia dell'Istituto Gaslini (cfr. UOC Ortopedia) per assistenza in sala operatoria e per le attività di reparto.

-Personale Infermieristico del Reparto, della Sala Gessi e delle Sale Operatorie.

-Segreteria della UOSD condivisa con UOC Ortopedia

U.O.S.D. Centro di Neuroncologia

Dirigente Responsabile
Maria Luisa Garrè

Localizzazione:
Ambulatorio e Day Hospital - Pad. 20 ODG – P02
Degenze - Neurochirurgia,Oncologia Ematologia

Coordinatore infermieristico Day Hospital
Daniela Trucco

Referente Qualità
Claudia Milanaccio

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

La U.O.S.D. Neuroncologia 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 tra il reparto di Emato-Oncologie e la Neurochirurgia Pediatrica, dal 1995, costituisce uno dei riferimenti nazionali 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. Per la Radioterapia si avvale della collaborazione siglata da apposite convenzioni dell'Istituto con l'Unità di Proton terapia di Trento (ASPP Trento) e il CNAO di Pavia.

Ogni anno sono ,mediamente diagnosticati e trattati 50-60 nuovi casi di tumore del SNC.

I pazienti in attivo follow–up dal 1995 sono più di 1100. L'unità operativa adotta sempre più trials clinici sperimentali (fase I, II,II) sull'impiego di nuovi farmaci antitumorali.

Attività di Ricerca

Il centro ha contribuito nell'ambito della Società Internazionale di Oncologia Pediatrica-SIOP, al lavoro dei gruppi di studio che hanno portato all'attivazione di tutti gli importanti protocolli cooperativi Internazionali per lo Studio ed il trattamento dei bambini affetti Medulloblastoma, Tumori a cellule Germinali, Ependimoma, ATRT, Gliomi a Basso Grado, Tumori dei Plessi, DIPG. Il centro ha condotto clinici sperimentali nei tumori associati a facomatosi (Sclerosi Tuberosa, Neurofibromatosi 2) ed ha contribuito come 2° centro più importante in Italia al reclutamento dei casi dello studio Internazionale del farmaco Bevacizumab nei gliomi maligni pediatrici ed è al primo posto in Italia come reclutamento in farmaci sperimentali biologici (inibitori di BRAF e MEK, Pomalidomide).Il servizio, affianca il laboratorio di Neuroscienze 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). Per i Gliomi è stata condotto uno studio sulla terapia con inibitori di BRAF V600 in collaborazione con il Sick Children's Hospital di Toronto; con lo stesso centro è in corso una collaborazione nell'ambito della ricerca "Magic" che ha lo scopo di studiare il genoma del Medulloblastoma. 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) ed è attualmente in corso uno studio diagnostico di Fase I con la PET Cu64, con potenzialità terapeutiche nei gliomi maligni a prognosi peggiore. 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 ed il CNAO di Pavia 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) ed è attualmente sponsorizzato dall'Associazione Italiana di Emato-Oncologia Pediatrica.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

UOSD Radioterapia Ospedale San Martino-IST,

UOC Medicina Nucleare Ospedale Galliera

UOC Neurochirurgia e Neuroncologia Ospedale San Martino di Genova

Anatomia Patologica Ospedale san Martino di Genova

APSS UOC Protonterapia, Trento

CNAO Proton Terapia, Pavia

Genetica Medica Università degli Studi di Genova

Neurosurgery Department and Neuroncology Unit Sick Children's Hospital Toronto

Neuropathology Department University of Bonn

Policlinico Umberto 1° Roma, Laboratorio di Neuropatologia

Oncologia Pediatrica Ospedale Bambino Gesù Roma

Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, Oncologia Pediatrica

Clinica pediatrica ed Oftalmologia di Siena

Staff

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

U.O.S.D. Centro Neurofisiologia

Dirigente Responsabile

Dott.ssa Paola Lanteri

Localizzazione

Padiglione 4

Degenza: II Piano

Day Hospital: I Piano

Ambulatorio: Piano Terra

Coordinatore infermieristico:

Anna Santucci

Referente Qualità:

dott.ssa Paola Lanteri

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il laboratorio di Neurofisiopatologia clinica valuta pazienti sia interni che esterni, di età compresa dal neonato alla maggiore età.

Attività di laboratorio di Neurofisiopatologia: si effettuano le principali metodiche neurofisiologiche come studi di elettroneurografia ed elettromiografia, singola fibra (per lo studio delle neuropatie su base genetica ed acquisite disimmuni, da neurotossicità e traumatiche, studio delle paralisi del plesso brachiale, miopatie, forme miasteniche), potenziali evocati visivi, acustici, somatosensoriali, motori ed elettroencefalografia.

Attività in area critica intensiva: valutazione neurofisiologica del paziente critico con registrazioni estemporanee e in continuo di EEG, Video EEG, CFM, potenziali evocati ed elettroneuro/miografia (per la prognosi dei disturbi di coscienza, critical illness neuro/myopathy, stato di male elettrico, ipertensione endocranica)

Attività in sala operatoria: neurofisiologia intraoperatoria mediante metodiche di mappaggio e monitoraggio (elettroencefalografia, elettrocorticografia, potenziali evocati motori da stimolazione elettrica transcranica e diretta, potenziali evocati somatosensitivi, phase reversal, potenziali evocati visivi, uditivi, blink reflex, riflesso bulbo-cavernoso) in ambito neurochirurgico per patologie sovratentoriali, della fossa cranica posteriore, midollari e chirurgia della spasticità (rizotomia dorsale selettiva), in ambito ortopedico per interventi di correzione di scoliosi idiopatiche e cifoscoliosi complesse, in ambito otorino per lo studio della funzionalità delle corde vocali.

Team delle vie aeree

Centro riconosciuto per la formazione in Neurofisioogia Clinica della Società Italiana di Neurofisiologia Clinica (SINC) per la Neurofisiologia Pediatrica (modulo EEG-EP e modulo EP-EMG) e per il Monitoraggio Neurofisiologico Intraoperatorio.

Co-coordinatore Nazionale del Gruppo di Studio della Società Italiana di Neurofisiologia Clinica (SINC) "Neurofisiologia pediatrica"

Co-coordinatore Nazionale del Gruppo di Studio della Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) "Neurofisiologia pediatrica"

Attività di Ricerca

Raccolta dati normativi in Neurofisiologia Pediatrica (per le velocità di conduzione sensitive e motorie)

Studio e applicazione dell'analisi quantitativa elettromiografica.

Applicazione della neurofisiologia in ambito psichiatrico (EEG e componenti a lungo termine dei potenziali evocati somatosensitivi): Neurofisiologia della neurosensorialità del paziente autolesionista

Neurofisiologia della paralisi ostetrica del plesso brachiale per la prognosi e il management clinico-chirurgico

Valori prognostici neurofisiologici nel coma post anossico e post traumatico nell'era dell'ipotermia.

Caratterizzazioni delle specificità tecniche e metodologiche del monitoraggio e mappaggio intraoperatorio nelle varie fasi maturative dal neonato all'adulto nella chirurgia intracerebrale dalla chirurgia per la rimozione dei tumori cerebrali in aree eloquenti, della chirurgia dell'epilessia (anche in Collaborazione con il Centro per la Chirurgia dell'Epilessia, Ospedale Niguarda Milano) fino all'awake surgery.

Valutazione neurofisiologica dei nervi cranici deputati alla fonazione e alla deglutizione.: valutazione diagnostica e prognostica Studio dei potenziali evocati motori transcranici e dell'attività elettromiografica e riflessa dai muscoli deputati alla deglutizione e alla fonazione (corde vocali) nei pazienti con paralisi delle corde vocali e disfagia. Individuazione dei parametri diagnostici e prognostici.

In collaborazione con l'Area Aggregazione – Malattie Neuro-muscolari e Respiratorie – studio dei pazienti con atrofia muscolare spinale (SMA) per le nuove terapie e trial terapeutici.

Da 150 a 1600 caratteri compresi gli spazi

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Collaborazione con UO Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica IRCCS San Martino Genova per il monitoraggio intraoperatorio in qualità di esperto in Neurofisiologia Intraoperatoria secondo il piano quadro Regione Liguria.

Collaborazione con UOC di Genetica Medica IRCCS San Martino Genova per lo studio delle patologie su base genetica, soprattutto neuropatie, atassie e malattie del motoneurone e con la UOC di Neurologia per le neuropatie sia su base genetica che acquisita per la diagnosi, lo studio e la fase transizionale al mondo dell'adulto.

Cincinnati Children's Hospital (USA) - Division of Pediatric Neurosurgery Pediatric Epilepsy Surgery Program - Pediatric Neuroanesthesia and Intraoperative Neurophysiological Monitoring (PNA-IONM) per lo studio della spasticità e dell'epilessia

Staff

Paola Lanteri, Aurigo Antonella, Bollati Francesca. Dapelo Maria Teresa, Martelli Simona, Mendolia Simona.

Prastaro Tiziana, Paolo Grosso

Dipartimento integrato Servizi e Laboratori

Coordinatore:Dr. Gino Tripodi

Area Assistenza

U.O.C. Laboratorio 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 clonalita' nel controllo delle Infezioni Ospedaliere. Altre areee 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 Craniosynostosis 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 disesase – 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, Medici Chiara, Eddi Di Marco, Luisa Pescetto, Candida Palmero, Elisabetta Ugolotti, Giuliana Cangemi, Maura Acquila, Rodolfo Pessina, Chiara Bernardini, Amato Stefano, Bacchiddu Gianfranco, Bagnasco Roberto, Barbagallo Laura, Bazurro Gyada, Benvenuti Massimo, Bernardini Gabriella,Bonifazio Paola, Bottini Federico, Bugnone Daniela, Casalaro Antonella, Della Rocca Vincenzo, Di Maira Giovanni, Fazzini Paolo, Fenu Maria Laura, Filippetti Manuela, Formiga Antonella, Fraternale Elisabetta, Garaventa Marco, Gatti Carla Cinzia, Guidi Fabrizio, Maffia Angelo, Marcomini Laura, Marotta Fernando, Pannese Teresa, Parodi Giorgio,

Pasquarella Emilio, Pastorino Giovanni,Pellettieri Anna, Rela Erika, Scarfò Angela Enrica, Stella Mauro, Talio Marina, Truzzi Fosca, Vailati Daniele, Ventrella Valter.

U.O.C. Laboratorio di Genetica Umana



Responsabile:
Dott. Domenico Coviello

Localizzazione:
Pad 3, 1 piano
(Citogenetica prenatale, Genetica Molecolare)

Pad 15, 4 piano
(Citogenetica postnale, Array-CGH)

Pad 16, piano terra (Citogenetica OncoEmatologica)

Coodinatore tecnico:
Giorgio Parodi

Referenti Qualità:
Dott.ssa Michela Malacarne,
Dott. Massimo Maffei,
Dott. Bertorello Marco

Attività Clinica e Aree di Eccellenza:

DIAGNOSTICA GENETICA MOLECOLARE, CITOGENETICA E CITOGENOMICA

1) L'attività Diagnostica di Genetica Molecolare include l'analisi tramite le tecniche di
a) Sequenziamento Sanger in 49 malattie genetiche,
b) Analisi di delezioni/duplicazioni tramite MLPA in 16 condizioni diverse,
c) Screening di mutazioni note tramite VNTR o RDB (in 6 differenti condizioni),
d) Analisi di contaminazione materna su campioni di DNA fetale,
e) Analisi quantitativa tramite Real Time PCR in 2 differenti patologie.

2) L'attività Diagnostica di Citogenetica e Citogenomica include:
a) Analisi del cariotipo su vari tessuti (postnatale, prenatale ed emato-oncologico pediatrico),
b) Analisi tramite FISH,
c) Analisi CNV tramite Array-CGH.
Le indagini coprono i settori del deficit intellettivo, delle condizioni sindromiche, della poliabortività, dell'infertilita, delle malformazioni fetali.

3) L'area Diagnostica di Eccellenza attualmente include l'utilizzo del Next Generation Sequencing (NGS) in 5 pannelli per un totale di 451 geni per i seguenti gruppi di patologie:
a) Cardiovascolare (38 patologie con 163 geni),
b) Epilessie con eziologia genetica (15 diverse patologie con 91 geni),

c) Basse stature idiopatiche (104 geni),

d) Iperaccrescimento con o senza disabilità intellettiva (30 geni),

e) Malattie febbrili ricorrenti autoinfiammatorie (61 geni).

e) Test prenatale non invasivo (NIPT) su DNA fetale libero circolante per la valutazione del rischio per le aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21 e valutazione del sesso fetale.

L'elenco completo delle patologie diagnosticate è presente nella carta dei servizi dell'Ente e nel sito web http://www.gaslini.org/reparti/laboratorio-genetica-umana/

Attività di Ricerca:

DIAGNOSTICA GENETICA MOLECOLARE, CITOGENETICA E CITOGENOMICA

1) Progetto ricerca corrente (Rete Idea): "Implementazione nella Pratica Clinica di un Percorso Diagnostico Integrato Basato sulle Tecnologie Omiche". Da diversi anni esiste un network ove vengono discussi casi clinici complessi senza diagnosi per eseguire Whole Exome Sequencing (WES) al fine di individuare la causa genetica. Il network, composto da 10 IRCCS, ha concordato di valutare quale sia l'approccio più efficace (costo/risultato) tra: Sequenziamento del Genoma, dell'Esoma e del Trascrittoma. Il progetto è stato approvato dal Ministero e tra i 10 IRCCS 4 effettueranno le sequenze su 60 casi (trios): 20 a Roma (OPBG), 20 a Trieste (Burlo), 10 a Genova (Gaslini) e 10 a Milano (San Raffaele).

2) Progetto ricerca su Sindrome di Sotos. Il progetto prevede:

- Caratterizzazione e diagnosi molecolare, nel 2019 eseguita su 64 nuovi pazienti
- Biopsia cutanea e allestimento di linee cellulari di fibroblasti, al 2019 raccolte un totale di 12 linee cellulari di fibroblasti
- Raccolta in Database delle caratteristiche fenotipiche di pazienti con difetto molecolare caratterizzato.

Ricevuto dall'Associazione Assi-Gulliver una donazione di Euro 20.000 per contratto a ricercatrice per creazione di un modello in vitro di malattia genetica e per testare terapie geniche innovative.

3) Progetto su analisi WES su 10 casi di Sindrome Cri du Chat, finanziato dall'Associazione Bambini Cri du Chat (ABC). Il sequenziamento è già eseguito ed è in corso l'analisi dei dai per la correlazione tra fenotipo peculiare e marcatori genetici.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali:

Collaborazioni Nazionali:

1) Con Enti Sanitari:
   a) Roma, Genetica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù;
   b) Trieste, Genetica, Ospedale Pediatrico Burlo Garofolo;
   c) Verbania, Pediatria, Ospedale Castelli
   d) Milano, Genetica, Auxologixo, Milano
   e) Genova, Oculistica Oncologica, Medicina Fetale e prenatale E.O. Ospedali Galliera
   f) Palermo, Ospedale Cervello, Genetica Medica

2) Con Associazioni:
   a) Associazione Bambini Cri Du Chat (ABC)
   b) Associazione Internazionale Ring14
   c) Nonsolo15 Onlus
   d) Associazione Nazionale Mowat Wilson

e) Gruppo famiglie Sindrome di Dravet

f) AssiGulliver Sindrome di Sotos

g) Associazione Ligure Thalassemici

Collaborazioni Internazionali:

1) Con Enti Sanitari:

a) Prof Dr Zilfalil Alwi, Department of Pediatrics, School of Medical Sciences, Universiti Sains Malaysia, 16150 Kubang Kerian, Kelantan, Malaysia.

b) Dr. Noraesah Binti Mahmud, Pathology Department, Hospital Kuala Lumpur (HKL), Jalan Pahang, 50586 Kuala Lumpur, Malaysia.

2) Con Associazioni:

a) The Human Variome Project. An NGO maintaining operational relations with the United Nations Educational, Scientific, Cultural Organisation (UNESCO). https://www.humanvariomeproject.org/

b) The Thalassaemia International Federation (TIF) (http://thalassaemia.org.cy/it/

Staff

Direttore Medico

Domenico Coviello

Dirigenti Biologi Ospedalieri

1) Baffico	Ave Maria
2) Baldo	Chiara
3) Bertelli	Roberta
4) Cavani	Simona
5) Cecconi	Massimiliano
6) Covone	Angela Elvira
7) Fiorio	Patrizia
8) Gennaro	Elena
9) Grasso	Marina
10) Maffei	Massimo
11) Malacarne	Michela
12) Mogni	Massimo
13) Morerio	Cristina
14) Piombo	Giuseppe
15) Ronchetto	Patrizia

Dirigenti Biologi Universitari

16) Viaggi Silvia

Biologi con contratto di ricerca (Piramide)

17) Tassano Elisa

18) Tavella Elisa

Tecnici di Laboratorio Biomedico

1) Bertorello	Marco
2) Bocciardo	Laura
3) Cavallini	Maria Chiara
4) Davi'	Sabrina
5) Galli	Maria Laura
6) Mura	Isabella
7) Russo	Ilaria
8) Scaraglio	Tiziana
9) Sellaro	Massimo
10) Stagni	Lorella
11) Torello	Corrado
12) Tringali	Giusy
13) Zerega	Guido

U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale



Dirigente Responasabile

Dr. Gino Tripodi

Localizzazione

Padiglione 12 – P T

Coordinatore Tecnico

Diego Fabio Ardenghi

Coordinatore infermieristico

Sig.ra Cinzia Boaretto

Referente per la qualità

Dr. Diego Fabio Ardenghi

Articolazione Organizzativa

U.O.S.: Terapie Aferetiche

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

Attività Clinica e Aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Monitoraggio immunoematologico di pazienti trapiantati con Cellule Staminali Emopoietiche (CSE)
- Studio e monitoraggio immunoematologico delle alloimmunizzazioni eritrocitarie in gravidanza
- Aferesi terapeutica in pazienti pediatrici
- Protocolli di predeposito di sangue frazionato in pazienti destinati a chirurgia complessa in elezione
- Raccolta di CSE da sangue periferico mediante aferesi in pazienti pediatrici di basso peso
- Trattamento della GvHD acuta e cronica mediante fotochemioterapia extracorporea
- Monitoraggio Immunocitofluorimetrico del sangue periferico in pazienti stimolati con citochine a scopo autotrapianto di CSE
- Monitoraggio Immunocitofluorimetrico del sangue periferico in pazienti trattati con fotochemioterapia extracorporea
- Valutazione quali–quantitativa di espianti midollari e raccolte di CSE da sangue periferico
- Manipolazione minore e criopreservazione di CSE
- Diagnostica complessa delle patologie autoimmuni

- Studio e reclutamento di donatori di linfociti “third party” per la terapia cellulare in pazienti trapiantati con CSE omologhe
- Il SIMT applica un sistema di Gestione Qualità su standard ISO 9001 ed. 2008 ed è parte integrante del Programma Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche dell’IRCCS G. Gaslini certificato secondo gli standard europei JACIE dal giugno 2011
- Principali aree di ricerca: Selezione di donatori di linfociti mediante aferesi per il trattamento di infezioni intercorrenti in pazienti trapiantati con CSE; Validazione di protocolli per la raccolta e la selezione di linfociti patogeno–specifici in donatori sani; valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche in soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni

Principali collaborazioni

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

Staff

Gino Tripodi, Marina Martinengo, Mariapina Montera, Marco Risso, Francesca Cottalasso, Francesca Spanò, Diego Fabio Ardenghi, Daniela Bisi, Claudio Cermelli, Fabio Gallino, Mario Iannachino, Cristina Malavasi, Maurizio Meta, Giuseppe Molè, Paola Nardi, Paola Petrone, Paolo Pietrasanta, Simona Rastelli, Corrado Schiazza, Patrizia Toselli, Ferrari Roberto, Cinzia Boaretto, Cecilia Brighenti, Simonetta Bosio, Silvia Cecchini, Nadia Fornaro, Lanza Michela, Parodi Roberta, Pantano Giuseppina, Lucia Noviello, Cinzia Nuara, Olga Schenone.

U.O.C. Anatomia Patologica

Dirigente Responsabile f.f.

Dottoressa 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 (si 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 SIOPEN 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 opsoclono-mioclono
- 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 la condivisionedegli aspetti diagnostici dei casi a maggiore complessità, rarità e/o ricaduta terapeutica
- Univ. Clinic of PathologyVienna, Dott. Gabriele Amann.
- Dept. of Pathology Rikshospitalet,Oslo, Dott. Klaus Beiske
- Histopathology Pathology Dept. St. James's University ,Leeds U.K. Dott. Catherine Cullinane
- Departamento de patologìa, Facultad de medicinaValencia 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 Ciuferri, Barbara De Giovanni, Davide Ircolò, Fabiana Malaguti, Raffaella Defferrari, Katia Mazzocco, Francesca Negri, Andrea Rossi, Martina Verroca

dati 2016

U.O.C. Farmacia



Dirigente Responsabile
Dr.ssa Paola Barabino

Localizzazione
Padiglione 15

Referente Qualità
Dr.ssa Ines Lorenzi

Attività Clinica e Aree di eccellenza

- 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 antiblastici, farmaci antivirali mutageni, anticorpi monoclonali
- Centralizzazione dell'attività di Nutrizione Parenterale Totale
- Attività di Farmacosorveglianza, coordinamento delle segnalazioni avverse da farmaci e dispositivi medici per l'Osservatorio del Ministero della Salute
- Partecipazione attiva ai progetti del Comitato Infezioni Ospedaliero
- Gestione delle prescrizioni off label e del Comitato Buon Uso del Farmaco
- Gestione dei farmaci in Sperimentazione clinica e allestimento delle terapie in doppio cieco
- Documentazione e informazione sul farmaco rivolto al personale sanitario ed a utenza esterna
- Mantenimento della Certificazione secondo Joint Commission International per quanto riguarda la gestione del farmaco
- Distribuzione Diretta di farmaci
- Aggiornamento dei Registri AIFA per i farmaci sottoposti a monitoraggio

Principali collaborazioni

- Università degli Studi di per l'attività di tirocinio pratico professionale per laureati in Chimica e TecnologieFarmaceutiche, 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
- Regione Liguria per la gestione dei flussi della farmaceutica
- Ordine dei Farmacisti della Provincia di Genova

Staff

Paola Barabino, Stefania Gamba,Chiara Intra, Ines Lorenzi, Eleonora Panetta.

U.O.S.D. Centro di Diagnostica Ginecopatologica e Patologia Fetoperinatale



Dirigente Responsabile:
Prof. Ezio Fulcheri

Localizzazione:
Padiglione 2 – P 03 Laboratori

Coordinatore tecnico:

Federico Comanducci

Referente per la Qualità:
Federico Comanducci

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'attività diagnostica 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 immunoistochimiche 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 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 corso di iter diagnostico-terapeutici ostetrici complessi (malattie autoimmuni, degli stati disglicemici o dismetabolici materni, stati ipertensivi).

- **Morti peripartum e neonatali**: 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-ALTE) 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
-studio dell'attività del trofoblasto intermedio extravillare (EVIT)

VERSO LA MEDICINA PERSONALIZZATA NELLE PATOLOGIE NEOPLASTICHE E PRENEOPLASTICHE HPV-RELATE. STUDIO TRASLAZIONALE DI TIPIZZAZIONE MOLECOLARE MULTIPARAMETRICA

Obiettivo: implementazione diagnostica routinaria nelle lesioni displastiche HPV-relate dimostrate istologicamente dell'area ano-genitale e dell'orofaringe mediante un pannello di marcatori molecolari al fine di introdurre protocolli terapeutici e di follow-up individualizzati, differenziati sulla base della genotipizzazione e dello status di integrazione e ciò in particolare in ambito pediatrico/età evolutiva.
Descrizione: saranno identificati retrospettivamente 20 pazienti per ciascuna delle sedi interessate con diagnosi istologica bioptica di lesioni displastiche squamose con almeno 3 anni di follow up e ciascuna biopsia sarà sottoposta ad indagini di genotipizzazione e carica virale, immunofenotipizzazione mediante immunoistochimica, ISH per HPV-HR e HPV-LR, test quantitativo di ipermetilazione del gene FAM19A4 e microRNAmir124-2

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Università degli Studi di Genova, Anatomia Patologica IRCCS San Martino-IST, Genova.

Università degli Studi di Milano Anatomia Patologica polo San Paolo.

Università Aldo Moro Bari Anatomia Patologica.

Staff

Ezio Fulcheri, Francesca Buffelli, Manuela Mosconi, Francesca Pesce

Area Ricerca

U.O.C. Genetica Medica



Dirigente Responsabile f.f.
Dr.ssa Isabella Ceccherini

Coordinatore tecnico:
Dott.ssa Ivana Matera

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

Referente pert la Qualità
Dott.ssa 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 comunici (quali trisonomia 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 interfasici 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.

<u>APPROCCIO NGS</u>

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

<u>APPROCCI TERAPEUTICI INNOVATIVI</u>

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

Princi Andrea ARMIROTTI (Dip Farmachimica, IIT - GE)

Tiziano BANDIERA (D3 Farmachimica, IIT - GE)

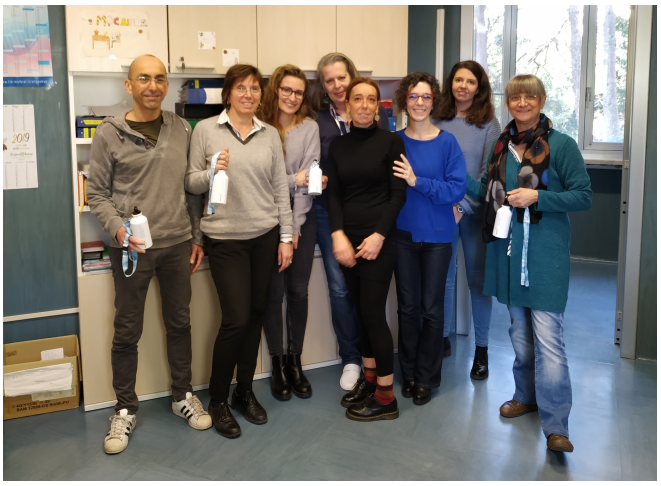
Stefano GUSTINCICH (Dept Neuroscience & Brain Technologies, IIT – GE)

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, Universita 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 GALLEGO (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, Giulia Amico, Tiziana Bachetti, Emanuela Caci, Maria Cerminara, Francesca Giacopelli, Loretta Ferrera, Serena Cappato, Marta Rusmini, Alice Grossi, Elvira Sondo, Valeria Tomati, Emanuela Pesce, Ambra Gianotti, Valeria Capurro, Patrizia Ronchetto, Patrizia Fiorio, Cristina Morerio, Simona Porta, Corrado Torello, Marco Bertorello, Elisa Tassano, Elisa Tavell, Francesco Caroli, Marco Di Duca, , Martina Servetti, Gaetana Veneziano.

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



Dirigente Responsabile
Prof.ssa Cristina Bottino

Localizzazione
Padiglione 2 – P 01

Aree di Eccellenza

L'unità operativa di Immunologia Clinica e Sperimentale è composta da un gruppo di Immunologi che studia le risposte immunitarie nell'uomo sia in condizioni fisiologiche che patologiche quali ad esempio neoplasie e immunodeficienze. In particolare studiamo il ruolo delle cellule Natural Killer (NK), effettori citotossici dell'immunità innata caratterizzati da una potente attività anti-virale e anti-tumorale. Collaborando con i colleghi clinici stiamo studiando neoplasie pediatriche quali il neuroblastoma, il tumore di Wilms e le leucemie identificando nuovi marcatori tumorali e partecipando alla messa a punto di nuovi protocolli diagnostici, prognostici e terapeutici.

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

Attività di Ricerca

1) 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.

2) 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")

3) 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.

4) Trapianto di cellule staminali emopoietiche (HSCT), in particolare T- e B depleto da donatore aploidentico: selezione del donatore ottimale tramite analisi del genotipo/fenotipo KIR e HLA nei potenziali donatori di HSC.

5) Analisi della ricostituzione del sistema immunitario in pazienti pediatrici post-trapianto, in particolare delle cellule NK, anche al fine di valutare possibilità, timing e possibile efficacia di protocolli di immunoterapia.

6) Studio del differenziamento delle cellule NK e della loro educazione, processo che le rende pienamente funzionali e tolleranti verso il self: ruolo del polimorfismo dei geni KIR e dei co-recettori 2B4 e NTB-A.

7) Generazione di cellule pluripotenti indotte (iPS) da cellule mononucleate del sangue periferico e differenziamento a cellule NK come modello di studio del sistema immunitario in donatori sani e pazienti affetti da Immunodeficienze congenite quali X-linked lymphoproliferative disease 1 (XLP1, Duncan disease)

8) Studio dei microRNA espressi dalle cellule NK e modificati da citochine immunostimolatorie o immunomodulatorie. Analisi dei microRNA coinvolti nelle pathways di riparazione del DNA, stress ossidativo, metabolismo lipidico nell'Anemia di Fanconi. Identificazione e caratterizzazione funzionale di microRNA con alterata espressione in malattie autoinfiammatorie.

Principali collaborazioni nazionali e internazionali

Università degli Studi di Genova
Ospedale Policlinico San Martino, Genova
Università di Messina
Università e IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
IRCCS Ospedale pediatrico Bambino Gesù, Roma
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, Michela Falco, Stefano Regis, Claudia Cantoni, Grazia Maria Spaggiari, Martina Serra, Erica Parisi.

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

Dirigente Responsabile f.f.

Dr.ssa Marina Podestà

Localizzazione

aboratorio di Ricerca - Pad. 2, p. 01

boratorio Controllo qualità - Pad. 2, p. 01

Cell Factory - Pad. 15, p. 03

Referente per la qualità

Marina Podestà

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Manipolazioni cellulari per uso trapianto logico secondo normativa GMP (Good Manufacturing Practice): buffy-coat, arricchimento cellule CD34+, deplezione di linfociti T alpha/beta e CD19+.

Validazione di processi produttivi per terapie cellulari virus-specifiche

Selezione di donatori per terapia virus- specifica.

Monitoraggi microbiologici

Preparazione di Dossier Tecnici per Trial clinici di fase I-II

Attività di Ricerca

Valutazione della composizione della popolazione CD34+ presente nel sangue cordonale e nel sangue midollare

La popolazione delle cellule staminali ematopoietiche è estremamente eterogenea dal punto di vista maturativo e funzionale. Per questo motivo identificare la gerarchia che contraddistingue i vari livelli è estremamente importante. Nello studio saranno selezionate cellule CD34+ di sangue cordonale e sangue midollare di soggetti sani. Sarà utilizzata la tecnica del "single cell sequencing" per identificare il livello maturativo e funzionale delle diverse popolazioni che compongono il pool staminale delle due fonti ed il livello di mutazioni che le contraddistinguono.

Valutazione dello stato energetico e dello stress ossidativo cellulare come marcatore di invecchiamento precoce nei pazienti sopravvissuti ad un cancro infantile.

Sebbene il tasso di sopravvivenza dei tumori pediatrici sia migliorato notevolmente negli ultimi decenni, i pazienti sopravvissuti ad un cancro infantile presentano un rischio maggiore di sviluppare malattie croniche associate all'invecchiamento che sembrano verificarsi prima del previsto, portando a supporre questi pazienti a rischio di invecchiamento precoce. Lo scopo di questo progetto è quello di individuare dei marcatori predittivi di questo stato studiando il bilancio metabolico cellulare, lo stato dei mitocondri e la loro organizzazione.

Il ruolo della biopsia liquida nella diagnosi e nel monitoraggio della resistenza alla terapia in pazienti con neuroblastoma ad alto rischio: le basi della medicina di precisione in oncologia pediatrica.

Ci proponiamo di studiare le biopsie liquide in pazienti HR-NB eseguite prima, durante e dopo la chemioterapia di induzione per identificare nuovi biomarcatori di resistenza al trattamento, gli indicatori della suscettibilità ai singoli chemioterapici e le informazioni per un potenziale utilizzo della terapia immunologica. I tumori rilasciano nel sangue sia il DNA circolante (ctDNA) che le vescicole esosomiali (esosomi) che sono una sorgente di informazioni del loro stato.

Plasticità ed eterogeneità delle cellule staminali tumorali nel neuroblastoma umano.

L'eterogeneità sia istologica che biologica del NB supporta l'ipotesi della presenza di differenti tipi di CSCs con fenotipo staminale e capaci di auto-rinnovamento. Negli ultimi anni, un numero crescente di studi, fra cui quelli del nostro laboratorio, hanno rivelato differenti marcatori molecolari candidati per definire le CSCs del NB, tuttavia questo argomento è ancora aperto a nuove indagini e a nuove scoperte. Tutte queste molecole potrebbero rivelarsi utili marcatori diagnostici o prognostici, ed anche importanti bersagli molecolari per lo sviluppo di terapie mirate a colpire le CSCs non-proliferanti e resistenti alle attuali terapie anti-tumorali.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Prof. Francesco Frassoni

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

- Prof.Massimo Delledonne

Dipartimento di Biotecnologie, Università degli Studi di Verona, Verona

- Prof. Fabio Malavasi

Lab of Immunogenetics, Department of Medical Sciences, University of Torino Medical School

- Dr. Roberto Gramignoli e Dr. Stephen Strom

Department of Laboratory Medicine, Division of Pathology, Karolinska Institutet, Stoccolma

- Dr.ssa Alice Bertaina

Stanford University CA, USA

- Prof. Giorgio Trinchieri

NIH/NIAID Bethesda MA, USA

Staff

Marina Podestà, Irma Airoldi, Annalisa Pezzolo, Claudia Cocco, Fabio Morandi, Danilo Marimpietri, Federica Sabatini

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



Responsabile:
Federico Zara

Localizzazione:
Padiglione 16, III-IV-V piano, scala levante

Coordinatore tecnico:
Giuseppe Minniti Caracciolo

Referente 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 2018 ha eseguito circa 1.200 test genetici per patologie rare, di cui la metà provenienti da strutture e enti esterni, in quanto centro di riferimento nazionale. Nel corso del 2018 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 panelli multigenici nel campo delle Miopatie Congenite, dei Difetti del Tubo Neurale, i Difetti Cerebrali Vascolari, La Sclerosi Tuberosa, le sindromi Neurocutanee. Ad oggi i test offerti sono 32 e includono l'analisi molecolare per la ricerca di mutationi geniche nelle seguenti patologie: Encefalopatie epilettiche, le malformazioni corticali, la sindrome di Rett, le iperCkemie, le miopatie congenite, le distrofie muscolari dei cingoli, la distrofia muscolare di Duchenne/Becker, l'atrofia muscolare spinale, le sindromi Neurocutanee, i difetti del tubo neurale, i difetti cerebrali vascolari. Inoltre dal 2008 il laboratorio esegue la ricerca di riarrangiamenti genomici mediante array-CGH di patologie del neurosviluppo con e senza epilessia.

Attività di Ricerca

- Identificazione di geni per malattie neuropsichiatriche e del neurosviluppo.

L'obiettivo del progetto è di porre diagnosi molecolare a malattie neuropsichiatriche e del neurosviluppo non diagnostiche, quali le encefalopatie epilettiche, le forme complesse di disabilità intellettiva e disturbi comportamentali, sindromi neurologiche congenite con disturbi del movimento, epilessia e ritardo cognitivo e di identificare nuovi geni-malattia. A tal fine abbiamo eseguito l'analisi del sequenziamento dell'esoma (WES) in 200 triadi probando-genitori (Trio). Questo studio ci ha consentito di identificare il geni VAMP2 e GRIA2 quali nuovi geni correlate a disturbi gravi del neurosviluppo e di descrivere nuove correlazioni genotipo-gfenotipo per geni-malattia già noti. Abbiamo inoltre avviato studio di sequenziamento eseomico in casi con malformazioni della corteccia cerebrale e con malformazione di Chiari di Tipo I.

- Cellule staminali pluripotenti indotte (IPSC)

Scopo dello studio è quello di generare modelli cellulari per lo studio di diverse epilessie di origine genetica attraverso le nuove tecniche di riprogrammazione e differenziamento cellulare e di analizzare i meccanismi

patogenetici alla base dell'ipereccitabilità e altre disfunzioni cellulari che caratterizza questo tipo di condizioni. Lo scopo finale è di ottenere modelli sperimentali validati per lo sviluppo di terapie innovative. Abbiamo dimostrato che i neuroni umani derivati da cellule pluripotenti indotte di pazienti portatori di mutazioni nel gene TBC1D24 mostrano un difetto precoce di crescita assonale. Abbiamo iniziato due progetti sull'Atassia Episodica di Tipo II e sul deficiti di trasportatore del Glucosio (Glut1) finanziati entrambi dalla Fondazione Telethon per testare dal punto di vista preclinico nuove strategie terapeutiche su neuroni e cellule endoteliali cerebrali derivati da IPSC di pazienti portatori di mutazioni genetiche.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Prof. F. Benfenati, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova

Prof. A. Fassio, Prof. A. Corradi, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Genova

Dott.ssa S. Weckhuysen, Università di Anversa (Belgio)

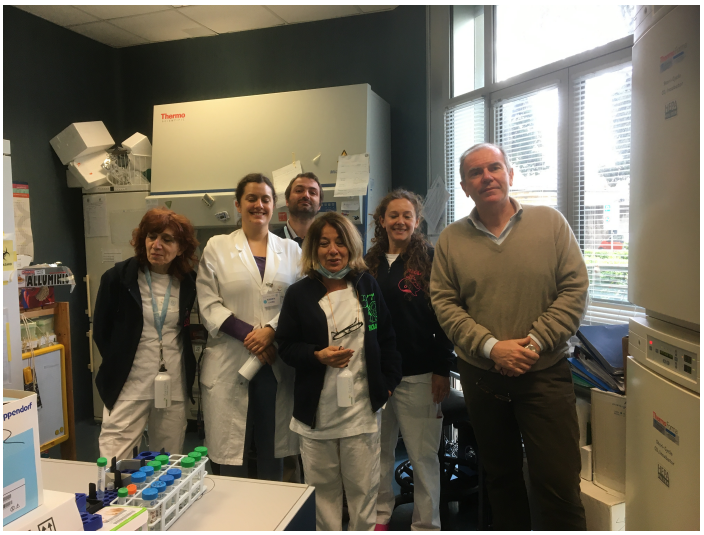
Dott. H. Lerche, University of Tuebingen (Germany)

Prof. S. Sisodiya, University College London, London (UK)

Staff

Federico Zara, Francesca Madia, Patrizia De Marco, Giuseppe Minniti, Simona Baldassari, Michele Iacomino, Anna Balagura, Floriana Fruscione, Pia Rossi, Valentina Rea, Vania Nesich.

U.O.S.D. Centro Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze



Responsabile:
Dr. Marco Gattorno

Localizzazione
Padiglione 3, terzo piano- Laboratorio
Padiglione 2

Referente Qualità:
Dr. Roberta Caorsi

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Il Centro per le Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze è affiliato alla UOC Clinica Pediatrica e Reumatologia, accreditata per gli anni 2008-2023 come Centro di Eccellenza in Reumatologia dalla European League Against Rheumatism (EULAR).

L'attività assistenziale si caratterizza per la diagnosi e la cura delle malattie autoinfiammatorie (Febbre familiare mediterranea, TRAPS, sindrome da Iper IgD, sindrome PFAPA, , criopirinopatie, sindrome PAPA, deficit di adenosine deaminasi 2, interferonopatie, osteomieliti croniche multifocali, pericarditi idiopatiche ricorrenti) e delle immunodeficenze primitive (sindrome di Di George, ipogammaglobulinemia, malattia granulomatosa cronica, immunodeficienze combinate). Questa attività si avvale della collaborazione del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto.

Il direttore dell'Unità è Presidente della Società Internazionale di Malattie Autoinfiammatorie (ISSAID) e coordinatore per le malattie Autoinfiammatorie dell'European Reference Network RITA (Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autoimmune diseases).

Attività di Ricerca

L' attività di ricerca clinica è incentrata sul coordinamento di un registro internazionale per le febbri periodiche (Eurofever, www.printo.it) che raccoglie oltre 4000 pazienti affetti da queste malattie rare da più di 40 paesi in tutto il mondo. L'Unità ha coordinato e partecipato a diversi trial internazionali che hanno portato alla registrazione di alcuni farmaci orfani.

La UOSD è anche sede di un Laboratorio dedicato agli studi degli aspetti patogenetici delle malattie autoinfiammatore e della malattie immunomediate. I principali filoni di ricerca del Laboratorio sono i seguenti:

- Studio delle criopirinopatie e del ruolo dell'IL-1beta in cellule primarie di pazienti con malattie autoinfiammatorie e modello animale di CAPS

- Studio delle malattia da elevata prodizione di Interferone tipo I (Interferonopatie) ed esecuzione test di screening (firma interferonica da sangue periferico)
- Studio del ruolo patogenetico della adenosina deaminasi B nella sindrome DADA2
- Proteomica e metabolomica delle malattie autoinfiammatorie
- Esecuzione dei seguenti test funzionali per la caratterizzazione delle malattie autoinfiammatorie e immunodeficienze: attività enzimatica ADA2, test di produzione di IL-1β, sottopopolazioni linfociti B e proliferazione linfocitaria, funzionalità Toll-like receptor, fosforilazione di STAT1 dopo stimolazione
- Sviluppo di modelli *in vitro* di malattie monogeniche tramite cellule staminali indotte pluripotenti (iPS)

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Dott.sa Isabella Ceccherini, Genetica Medica, IRCCS G. Gaslini
Dott.sa Elisabetta Traggiai, Novartis Institute for Research in Biomedicine, Basel, Svizzera
Dott. Yanick Crow, Imagine Institute, Paris, France
Dott. Fabio Candotti, Ospedale Universitario di Losanna, Svizzera
Dott. Luigi Notarangelo NIAID NIH Bethesda, USA
Prof. Michael Hershfield Duke University Medical Center, Durham, NC
Prof. Alessandro Aiuti, Clinica Pediatrica. Ospedale San Raffaele, Milano

Staff

Direttore:
Dr. Marco Gattorno

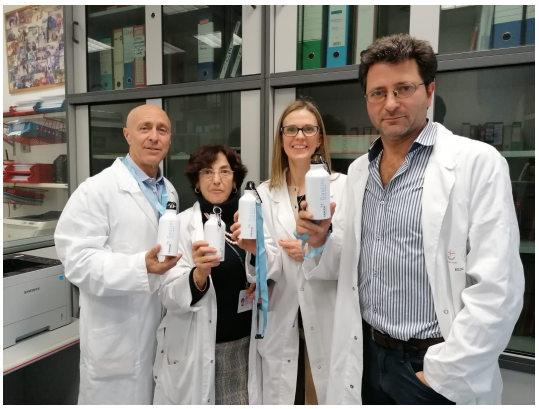
Dirigenti Biologi:
Dott.ssa Ignazia Prigione
Dott.ssa Anna Corcione

Tecnico di Laboratorio
Sig.Paola Bocca, T.S.L.B.

Biologi Contrattisti:
Dott.ssa Sabrina Chiesa
Dott.ssa Francesca Schena
Dott.ssa Federica Penco
Dott.ssa Arinna Bertoni

Medici:
Dott. Stefano Volpi (Ricercatore Universitario)
Dott.ssa Roberta Caorsi (Dirigente Medico)

U.O.S.D. Laboratorio Terapie Sperimentali in Oncologia



Dirigente Responsabile
Dott. Mirco Ponzoni

Localizzazione
Padiglione 2 - P 02

Referente per la Qualità
Dott.ssa Maria Valeria Corrias

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

La mission del Laboratorio di Terapie Sperimentali in 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 l'identificazione di nuovi bersagli molecolari e lo sviluppo di approcci terapeutici innovativi capaci di colpire selettivamente le cellule tumorali. I tumori più studiati sono i tumori solidi, con particolare riferimento al neuroblastoma.

L'attività di ricerca negli ultimi due anni si sta focalizzando sulle seguenti principali linee di azione:

Approcci innovativi di "terapia genica" di precisione e tumore-specifici (finanziamento AIRC). Siamo riusciti a identificare due microRNA a funzione tumor suppressor non espressi nel Neuroblastoma ad alto rischio e creare una terapia di ripristino della loro funzione grazie a nanoparticelle veicolanti selettivamente alle cellule tumorali molecole di RNA mimanti. I dati preclinici, ottenuti in modelli animali di NB clinicamente rilevanti, sono stati pubblicati su importante giornale biomedico ad alto IF (Di Paolo et al Small 2020, IF 10.856). Questa piattaforma tecnologica per il delivery di piccole molecole di RNA è stata anche oggetto di brevetto ed è stata valutata anche sul tumore polmonare dell'adulto (Moro et al. J Control Release 2019, IF 7.901 e Di Paolo et al. 2020, submitted).

Sviluppo di nuove modalità terapeutiche basate sul targeting del microambiente tumorale: Recentemente abbiamo sviluppato e caratterizzato un peptide in grado di aumentare il bersagliamento e la penetrazione tumorale di nanoparticelle, ad esse legato, e portanti il chemioterapico doxorubicina. Questo peptide riconosce in modo specifico la proteina di superficie neuropilina-1, espressa sulle cellule di neuroblastoma (Ponzoni et al. Small 2018, IF 10.856). In un innovativo approccio terapeutico (finanziamento EU) stiamo bersagliando selettivamente e contemporaneamente sia le cellule neoplastiche di neuroblastoma (non staminali e staminali) che le cellule endoteliali tumorali (Pastorino et al. Small 2019, IF 10.856). Proponiamo l'utilizzo di una nuova proteina di superficie cellulare, la nucleolina, come marcatore comune di cellule neoplastiche ed endoteliali tumorali (Pastorino et al. 2020, submitted). L'approccio multi-targeting dovrebbe consentire il raggiungimento del massimo effetto citotossico nel Neuroblastoma, portando al superamento della resistenza ai farmaci, cellulare/staminale-mediata, e all'auspicabile inibizione della metastatizzazione (Brignole et al. 2020, submitted).

Immunoterapia dei tumori solidi: ruolo dei farmaci antibody-drug conjugates (ADC). Questo approccio, molto innovativo per i tumori pediatrici, stà fornendo risultati eccellenti nei modelli preclinici per medicina di precisione. Inizio 2020 (finanziamento Fondazione Italiana Neuroblastoma), abbiamo iniziato un'importante collaborazione con la Biotech americana MaroGenics Inc. per portare una di queste innovative molecole in clinica.

Il Laboratorio ha iniziato da breve a coordinare due progetti collaborativi tra i principali centri oncologici pediatrici Italiani:

Medicina personalizzata: sviluppo di terapie oncologiche di precisione

Ruolo del microbiota nell'eziologia, nella prognosi e nella terapia del Neuroblastoma

Attività di Ricerca

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

- Neuroblastoma: angiogenesi e microambiente tumorale
- Neuroblastoma: sviluppo di nuove modalità terapeutiche
- Neuroblastoma: valutazione molecolare della malattia midollare ed ematica e sua rilevanza clinica
- Ruolo del microbioma nella iniziazione, progressione e terapia del Neuroblastoma
- Sviluppo di modelli preclinici per medicina di precisione
- Nanotecnologie applicate alla terapia dei tumori
- Terapia genica anti-tumorale basata sul RNAinterference

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

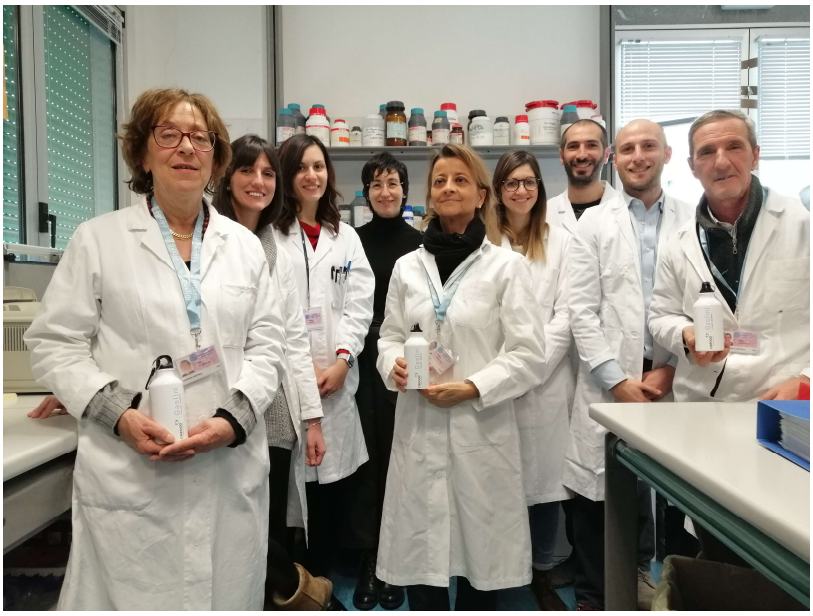
- Prof. Domenico Ribatti, Dipartimento di Anatomia e Istologia Umana, Università di Bari
- Dr. Angelo Corti, Istituto San Raffaele, DIBIT, Milano
- Prof. Gianmario Sambuceti, Unità di Medicina Nucleare, IRCCS AOU San Martino-IST, Genova
- Prof. Cristina Bottino, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sezione di Patologia Generale, Università di Genova e IRCCS Gaslini
- Prof. Paolo Decuzzi, Dipartimento di Drug Design and Development, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova
- Dr. Pier Paolo Pompa, Nanobiointeractions&Nanodiagnostics, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova
- Prof. Maurizio Botta, Dipartimento Biotecnologie, Chimica e Farmacia, Università degli Studi di Siena
- Prof. Gabriella Sozzi, Laboratorio di Genomica Tumorale, Dipartimento Oncologia Sperimentale, IRCCS INT-Milano
- Prof. Mario Capasso, Dipartimento di Molecular Medicine and Medical Biotechnologies, Università di Napoli Federico II, Napoli
- Prof. Nicola Segata, Laboratory of Computational Metagenomics, Centre for Integrative Biology, Università Trento
- Prof. Giuseppe Giannini, Dip. Medicina Molecolare, Università di Roma La Sapienza
- Prof. Joao N. Moreira, Faculty of Pharmacy and Center for Neurosciences and Cell Biology, University of Coimbra, Portogallo

- Prof. Arturo Sala, Department of Life Sciences, Brunel University, London, UK
- Prof. Deborah Tweddle, Newcastle Cancer Centre and University, Newcastle upon Tyne, UK
- Prof. Susan Burchill, CR-UK Cancer Medicine Research Unit, St James's University Hospital, Leeds, UK.

Staff

Mirco Ponzoni, Dirigente Sanitario Biologo, Responsabile UOSD
Valeria Corrias, Dirigente Sanitario Biologo, IAS Oncologia Molecolare
Fabio Pastorino, Dirigente Sanitario Biologo
Chiara Brignole, Dirigente Sanitario Biologo
Patrizia Perri, Biologo Ricercatore Sanitario
Veronica Bensa, Tecnico Contrattista
Enzo Calarco, Tecnico Contrattista

U.O.S.D. Laboratorio di Biologia Molecolare



Dirigente Responsabile f.f.

Dott.ssa Eva

Localizzazione

Padiglione 2 - P 02

Capotecnico

Ivo Giambarrasi

Referente 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 al neuroblastoma, un tumore pediatrico difficile da trattare, alle glicogenosi 1, malattie genetiche per cui non esiste ancora una cura e all'Artrite Idiopatica Giovanile (AIG), malattia infiammatoria cronica spesso resistente alla terapia. 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 e risposta alla terapia per il neuroblastoma e l'AIG, 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 del neuroblastoma e dell'AIG ed è mirata alla caratterizzazione molecolare della risposta delle cellule dell'immunità innata all'ipossia e alla definizione del loro contributo nella progressione di queste malattie. L'obiettivo è migliorare la comprensione dei meccanismi patogenetici di neuroblastoma e AIG, 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.
R. Veersteg, AMC, University of Amsterdam.
M. Vitale, IRCCS A.O.U. S.Martino-IST, Genova.
M. Gattorno, Istituto Giannina Gaslini.
A. Consolaro, Istituto Giannina Gaslini
A. Ravelli, Istituto Giannina Gaslini
M. Muselli, CNR, Genova.
D. Taverna, Universita' di Torino
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, IRCCS A.O.U. 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.
A. Sechi, AOS "Santa Maria della Misericordia", Udine.
S. Burchill, Cancer Research UK Leeds Centre
D. Fruci, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.
D. Weinstein, University of Connecticut, USA
F. Trepiccione, Istituto di Ricerche Gaetano Salvatore, Ariano Irpino

D. Melis, Università Federico II, Napoli
P. Defilippi, Università di Torino, Torino
F. Zambelli, Università di Milano, Milano
H. Sala, Brunel University, Londra
I. Cangemi, Istituto Giannina Gaslini, Genova
L. Bottino, Università di Genova, Genova
M. Castriconi, Università di Genova, Genova
F. Pastorino, Istituto Giannina Gaslini, Genova

Staff

Personale strutturato: Alessandra Eva, Maria Carla Bosco

Personale strutturato comparto: Ivo Giambarrasi, Giorgio Riva

Contrattisti: Davide Cangelosi, Martina Morini, Federica Raggi, Roberta Resaz, Daniela Segalerba, Nicolò Zanardi

U.O.S.D. Laboratorio di Genetica e Genomica Malattie Rare



Dirigente Responsabile

Dr.ssa Isabella Ceccherini

Localizzazione

Pad. 16, IV piano

Referente Qualità

Sig. Giuseppe Santamaria

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

Sul fronte assistenziale, la U.O.S.D. LABORATORIO DI GENETICA E GENOMICA DELLE MALATTIE RARE svolge attività di diagnostica di laboratorio per le seguenti malattie rare di interesse:

- Carcinoma Midollare della Tiroide (MTC)
- Hirschsprung Disease (HSCR)
- Pseudo-ostruzione intestinale (CIPO)
- Stroke pediatrico e neonatale
- ipoventilazione centrale congenita (CCHS)
- Alexander Diasease
- Malattie Rare non diagnosticate

Attività di Ricerca

La U.O.S.D. LABORATORIO DI GENETICA E GENOMICA DELLE MALATTIE RARE svolge studi su malattie genetiche rare. Le indagini si sviluppano su diversi campi, toccando aspetti della ricerca di base, della ricerca traslazionale e problematiche connesse alle applicazioni diagnostiche.

L'attività di ricerca della suddetta U.O.S.D. include:

- identificazione e caratterizzazione dei geni responsabili di malattie rare non ancora diagnosticate e delle loro varianti patologiche;
- studio dei meccanismi di ereditarietà e della correlazione genotipo-fenotipo;
- sviluppo di nuove metodologie diagnostiche.
- messa a punto e realizzazione di modelli cellulari in vitro e di modelli animali di malattie genetiche;
- utilizzo dei più recenti approcci "OMICI" (genomico, trascrittomico e proteomico) per

i) studiare penetranza incompleta e espressività variabile di mutazioni responsabili di malattie genetiche rare,
ii) comprendere i meccanismi patogenetici alla base delle malattie rare di interesse, oltre che
iii) identificare nuovi bersagli molecolari, e farmaci candidati in grado di revertire difetti noti in modelli cellulari di malattia,
iv) ricercare marcatori molecolari tipici di malattie rare, e interattori proteici di geni malattia di interesse.

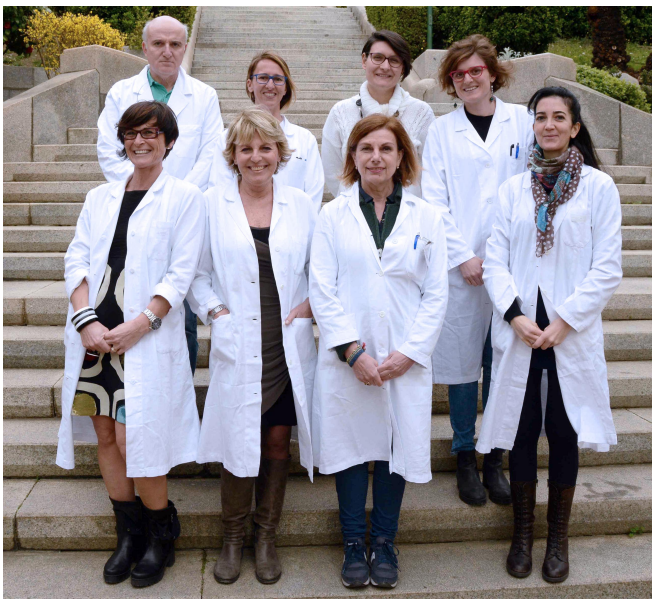
Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Andrea CAVALLI	Computational & Chemical Biology, Italian Institute of Technology (IIT), Genova
Simona CANDIANI	DISTAV, Università di Genova
Stefano GUSTINCICH	Dept Neuroscience & Brain Technologies, IIT – Genova
Robert HOFSTRA	Clinical Genetics, Erasmus University Medical Center, Rotterdam, NL
Jorge GALLEGO	Inserm U1141, Hôpital Robert Debré – Paris
Marielle van GIJN	University of Groningen, Medical Center, Groningen, Netherlands
Francesco MORANDI	UOC Pediatria - ASST Bergamo Ovest, Ospedale di Treviglio, BG
Isabella MORONI	Div. Neuropsichiatria Infantile, Istituto Carlo Besta, Milano
Raffaele PIUMELLI	SOSA Centro Disturbi Respiratori nel Sonno – SIDS - AOU Meyer, Firenze
Ettore SALSANO	UOC Malattie Degenerative e Neurometaboliche Rare, Ist. C.Besta, MI
Martin SAMUELS	Walrus Respiratory Unit, Great Ormond Street Hospital, London
Yael SHINAR	Sheba Medical Center, Ramat Gan, Israel
Marco SERI	U.O. Genetica Medica, Università di Bologna - Policlinico S.Orsola-Malpighi, BO
Isabelle TOUITOU	INSERM, Montpellier, France
Ha TRANG	Hôpital Robert Debré, Dpt of Physiology, Paris, France
Paolo UVA	CRS4 NGS Core – Pula, Cagliari
Federica VITI	CNR, Istituto di Biofisica, Genova, Italy
Debra WEESE-MAYER	Dpt Pediatrics-Ann & Robert H Lurie Children's Hospital, CHICAGO, IL, USA
Miguel WEIL	Tel Aviv University, Dept Cell Research and Immunology - Tel Aviv

Staff

Isabella Ceccherini	Dirigente Biologa, PhD, Responsabile della U.O.S.D.
Giuseppe Santamaria	Tecnico di laboratorio
Giulia Amico	Biologa dottoranda, Specialista in Genetica Medica
Tiziana Bachetti	Biologa PhD, Specialista in Genetica Applicata, Ricercatrice Università di Genova
Francesca Giacopelli	Biologa a contratto, PhD, Specialista in Genetica Applicata
Alice Grossi	Biologa, PhD, contrattista
Marta Rusmini	Biotecnologa a contratto, PhD, Specializzanda in Genetica Medica

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



Dirigente Responsabile:
Dottoressa Mirella Filocamo

Localizzazione:
Padiglione 16 – P03

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 1ª 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/).

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

Area Aggregazione Malattie Neuro-muscolari e Respiratorie

Coordinatore: Prof. Carlo Minetti

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
Dottoressa 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 pCO2 e della SaO2, studio funzionale della tosse.

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

Il Laboratorio di Patologia Muscolare, 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
- IRCCS Ospedale Bambino Gesù (UOC Malattie Muscolari e Neurodegenerative), Roma

- Ospedale Meyer (UOC Neurologia Pediatrica), Firenze
- Policlinico A. Gemelli (UOC Neuropsichiatria Infantile), Roma
- Dipartimento di Biochimica, Biofisica e Patologia Generale, Seconda Università degli Studi di Napoli
- Policlinico Universitario, Università di Catania
- Dipartimento di Neurologia, Università di Messina
- Neuromuscular Center, Department of Neurology, Columbia University, New York (USA)
- Manchester Cancer Research Unit; University of Manchester; Manchester, UK.
- School of Veterinary Medicine, University of Wisconsin-Madison, Madison, USA
- Molecular Biochemistry and Pharmacology, University College, London (UK)
- Cologne Center for Genomics (Germany)
- Experimental Epileptology, University of Tubingen (Germany)
- Vlaams Instituut voor Biotechnologie (Belgium)
- 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 Gazzerro, Francesca Pinto, Federica Trucco, Maria Stella Vari

U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria

Dirigente Responsabile

Oliviero Sacco

Localizzazione

Degenza: Padiglione 16 – P02:

Day Hospital e Ambulatorio: - Padiglione 20 - Ospedale di Giorno – P 02

Coordinatore infermieristico

Degenza – Daniela Trani

Ambulatori e Day Hospital - Daniela Trucco

Referente per la Qualità

Roberta Olcese (UOSD Allergologia)

Attività Clinica e Aree di eccellenza

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

Pneumologia

- Malattie delle vie aeree, del polmone, della pleura (asma bronchiale, broncopolmoniti, polmoniti, pleuriti e empiemi, ascessi polmonari)
- Patologie respiratorie recidivanti e croniche (discinesia ciliare primaria, bronchiettasie, bronchiti batteriche protratte, atelettasie polmonari, malattia polmonare cronica del prematuro)
- Patologie malformative: fistole esofago-tracheali, anomalie vascolari del mediastino, tracheo-broncomalacie, stenosi tracheali e bronchiali, cisti polmonari e bronchiali anche diagnosticate con ECOfetale: CPAM (Malattia Cistica Congenita del Polmone), 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.

Fisiopatologia respiratoria

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

Endoscopia Respiratoria

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

Le principali aeree di diagnosi, assistenza e cura che più ci caratterizzano possono essere così sintetizzate, esponendo le diverse patologie in ordine numerico ma senza che questo sia espressione di una maggiore o minore priorità.

In quasi tutti i nostri percorsi diagnostico/terapeutici l'esecuzione dell'endoscopia delle basse vie aeree rappresenta una delle procedure diagnostiche fondamentali, essenziale tra le altre procedure per diagnosticare e caratterizzare al meglio l'eziopatologia dei sintomi respiratori ricorrenti nel singolo paziente.

1) Studio dei pazienti con **tosse cronico-ricorrente con timbro abbaiante/bitonale**, che spesso è causata da **compressione estrinseca delle vie aeree centrali** da parte di strutture vascolari mediastiniche con secondaria malacia delle vie aeree. L'endoscopia statica e dinamica, associata alla TC del torace con MDC, permette di individuare quali pazienti possono trarre giovamento dal trattamento cardiochirurgico della compressione, in collaborazione con la UOC di Cardiochirurgia (esecuzione di aortopessi) e nell'ambito dell'attività del "Team delle vie aeree".
2) Studio dei pazienti con infezioni respiratorie ricorrenti a carico delle basse vie aeree: bronchiti/broncopolmoniti ricorrenti. Su questi pazienti la broncoscopia con broncolavaggio per lo studio della cellularità alveolare e l'esecuzione di esami colturali permette di caratterizzare l'infezione cronica delle vie aeree e porre così diagnosi di **bronchite batterica protratta.** L'impostazione della corretta terapia antibiotica prolungata, impostata sulla base dell'antibiogramma, associata alla fisioterapia respiratoria, permette generalmente di ottenere la detersione delle basse vie aeree.
3) Attività di valutazione ed assistenza al **paziente con patologia respiratoria ad elevata complessità**: bambini con insufficienza respiratoria acuta o cronica affetti da patologie di diversa eziologia, per i quali sono richiesti accertamenti multidisciplinari: malattie interstiziali del polmone su base genetica o autoimmune, compromissione della funzionalità respiratoria in corso di malattie sistemiche, come le malattie reumatologiche / collagenopatie. Questi pazienti richiedono valutazione multispecialistica: gastroenterologico, immunologico, reumatologico, infettivologico, fisioterapeutico, nutrizionale.
4) Attività di valutazione ed assistenza di pazienti con **patologie infettive polmonari acute con gravi complicazioni**, come la polmonite necrotizzante ed i versamenti pleurici massivi con insufficienza respiratoria.
5) Valutazione ed assistenza al paziente con patologia respiratoria cronica: **broncospasmo/asma cronico-ricorrente non responsiva all'usuale terapia medica**. Si procede alla valutazione della funzionalità respiratoria, diagnostica per immagini,nonchè broncoscopia e broncolavaggio per studio della popolazione cellulare alveolare e ricerca dei lipofagi alveolari, espressione di inalazione ricorrente di materiale alimentare (eventi misconosciuti di reflusso gastroesofageo).
6) Valutazione polispecialistica e assistenza al paziente affetto da patologie rare dell'apparato respiratorio come la **discinesia cigliare primaria (DCP) / s. di Kartagener**. Per la diagnosi della DCP è essenziale lo studio a fresco del battito cigliare anche con registrazione in "slow motion", eseguibile nel nostro laboratorio.
7) Studio delle **malformazioni congenite delle basse vie aeree**, sia con l'endoscopia che con la TC del torace. 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.

Principali collaborazioni

- Andrew A. Colin, University of Miami,USA. Infiammazione neuro-mediata nelle malattie ostruttive delle vie aeree in pediatria.
- Massimo Pifferi, Clinica Pediatrica, Universitaria Pisana (Pisa).
- Gian Luigi Marseglia e Amelia Licari, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (PV)
- Attilio Boner U.O. Pediatria Università Degli Studi Di Verona – Az. Ospedaliera Universitaria Integrata Di Verona
- Marzia Duse Clinica Pediatrica, Università "La Sapienza"
- Stefania La Grutta, Centro Di Medicina Respiratoria "Giovanni Bonsignore" - Istituto Di Biomedicina E Immunologia Molecolare, Cnr
- Eugenio Baraldi, Dip. Salute Donna e Bambino, Università degli Studi di Padova

- Istituto di Biochimica dell'Università degli Studi di Genova,
- Servizio di Genetica Molecolare I. G. Gaslini, Istituto Superiore Sanità

Staff

Oliviero Sacco, Donata Girosi, Katia Perri, Michela Silvestri.

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



Dirigente Responsabile:

Dr. Claudio Bruno

Localizzazione:

Padiglione 16, piano terra corridoio rosa

Coordinatore Infermieristico:

Luisa Pozzo

Referente Qualità

M.Cristina Diana

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'UOSD Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale ha la funzione di servizio clinico assistenziale-diagnostico, di ricerca scientifica e di didattica nel settore delle malattie neuromuscolari, con l'obiettivo di rappresentare un punto di incontro delle competenze esistenti a livello delle UUOOCC dell'Istituto, utilizzando la numerosa e qualificata casistica per il raggiungimento di una implementazione della ricerca scientifica traslazionale.

L'UOSD prevede un'attività di Ambulatorio specialistico, di Day Hospital e di consulenza per pazienti affetti da malattie neuromuscolari. I servizi diagnostici sono all'interno delle UUOOCC dell'Istituto.

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

Attività di Ricerca

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

L'attività è mirata a studi etiopatogenetici applicati alla clinica con lo scopo di migliorare la diagnosi e di fornire una precisa consulenza ed una efficace assistenza socio-sanitaria, e alla sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici in distrofie muscolari primitive.

In collaborazione con centri di ricerca nazionali ed internazionali sono in corso progetti di base mirati alla caratterizzazione di meccanismi fisiopatologici delle distrofie muscolari, utilizzando modelli murini.

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

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

Dipartimento di Neurologia, Università di Genova (Prof. A. Schenone)

Dipartimento di Neurologia, Università di Padova (Prof.ssa E. Pegoraro)

IRCCS Ospedale Policlinico Maggiore, Milano (Prof. G. Comi)

IRCCS Istituto C. Besta, Milano (Dr.ssa M. Mora)

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

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

Dipartimento di Neurologia, Università di Pisa (Prof. G. Siciliano, Dr. M. Mancuso)

Ospedale Meyer, Firenze (Dr.ssa A. Donati)
IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma (Dr. E. Bertini, Dr.ssa D'Amico)
Policlinico A. Gemelli, Roma (Prof. E. Mercuri)
TIGEM, Napoli (Prof. V. Nigro)
Dipartimento di Neurologia, Università di Messina (Prof. A. Toscano, Dr.ssa O. Musumeci)
Department of Neurology, Columbia University, New York (USA) (Prof. S. DiMauro, Prof. M. Hirano)
Institute for Biomedical Research, Bellinzona (CH) (Dr. F. Grassi)
University of Portsmouth (UK) (Prof. D. Górecki)
Charité - Universitätsmedizin Berlin (Germany) (prof.ssa C. Romagnani)

Staff

Claudio Bruno, Lizzia Raffaghello, Gloria Incontrera, Chiara Panicucci, Elisa Principi, Serena Baratto, Paola Tacchetti, Simone Morando, Serena Amabene, Mariangela Sicolo

U.O.S.D. Centro Fibrosi Cistica

Dirigente **Responsabile**
Dott. Carlo Castellani

Localizzazione
Degenza Padiglione 16 P 2

Day Hospital Padiglione 16 P 0

Coordinatore infermieristico
Degenza Daniela Tani
Day Hospital Maura Mazzoni

Referente Qualità
Dott. Carlo Castellani

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale Fibrosi Cistica è Centro di Riferimento Regionale anche con forte attrazione extraregionale, con più della metà dei pazienti provenienti da altre regioni italiane o dall'estero. Il Centro svolge funzioni di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione secondo gli standard internazionali e segue più 250 pazienti affetti da fibrosi cistica, di età sia pediatrica che adulta. Segue inoltre pazienti con CFTR-related disorders (patologie correlate a deficit del gene CFTR) e CFSPID (neonati con risultati dubbi dopo screening neonatale).

Principali prestazioni sono:
Controllo delle infezioni crociate tramite segregazione in regime di ricovero ed ambulatoriale in base ai dati microbiologici individuali
Interpretazione dati screening neonatale per fibrosi cistica
Presa in carico neonati identificati da screening neonatale
Presa in carico diagnosi tardive (inclusi pazienti adulti)
Test del sudore *
Analisi mutazioni CFTR primo e secondo livello *
Impostazione piano terapeutico medico, fisioterapico e nutrizionale
Ricoveri secondo necessità (stanze singole con filtro)
Attività di consulenza per pazienti ricoverati in altri reparti IGG e per diagnosi sospette
Trattamento esacerbazioni infettive respiratorie
Spirometria
Misurazione di Lung Clearance Index
Coltura batterica e micologica escreato, tampone faringeo e nasale, aspirato faringeo, lavaggio broncoalveolare*
Challenge terapie aerosoliche
Ventilazione non invasiva
Embolizzazione arterie bronchiali *
Monitorizzazione livelli plasmatici farmaci *

Sperimentazioni cliniche (su pazienti volontari) di nuove terapie
Controlli ambulatoriali programmati e secondo necessità
Terapia domiciliare (in collaborazione coi servizi territoriali)
Consulenza genetica per fibrosi cistica e patologie correlate

* in collaborazione con altri servizi dell'Istituto Gaslini

Attività di Ricerca

Il Centro nel 2019 ha partecipato a 6 trial clinici e pubblicato 14 articoli su riviste scientifiche internazionali peer reviewed.

Pubblicazioni:

- Lancet Respir Med. 2019 Sep 27doi: 10.1016/S2213-2600(19)30337-6
- Am J Respir Crit Care Med. 2019 May 1;199(9):1116-1126.
- N Engl J Med. 2019 Nov 7;381(19):1809-1819
- J Gastroenterol. 2019 Mar;54(3):261-270.
- J Cyst Fibros. 2019 Mar;18(2):265-270. doi: 10.1016/j.jcf.2018.09.002.
- Semin Respir Crit Care Med. 2019 Nov 3. doi: 10.1055/s-0039-1697961.
- BMC Pediatr. 2019 Oct 22;19(1):369. doi: 10.1186/s12887-019-1756-4.
- J Chemother. 2019 Oct 4:1-3. doi: 10.1080/1120009X.2019.1671654.
- Pediatr Pulmonol. 2019 Sep;54(9):1398-1403. doi: 10.1002/ppul.24424.
- J Cyst Fibros. 2019 Apr 24. doi: 10.1016/j.jcf.2019.04.010.
- J Cyst Fibros. 2019 Jan;18(1):1-5. doi: 10.1016/j.jcf.2018.12.008.
- J Cyst Fibros. 2019 Nov;18(6):747-749.
- Prenat Diagn. 2019 Nov 27. doi: 10.1002/pd.5611
- J Cyst Fibros. 2019 Sep 4. pii: S1569-1993(19)30837-9.

Trial clinici attivi o in sottomissione:

- VX 17-445-105
- Corbus JBT101-CF-002
- HIT-CF Project Part 1
- VX18-445-104
- VX18-445-110
- EXOttawa
- cASPER
- CrISP

Progetti di ricerca:

- FFC#12/2019 / Approccio proteomico per l'identificazione di nuovi biomarkers leucocitari correlati al recupero di funzionalità del canale CFTR dopo trattamento ex vivo con il potenziatore VX-770
- FFC#25/2019 / Il coinvolgimento attivo nel programma di cura del paziente con fibrosi cistica: uno studio trasversale con le diverse parti interessate
- FFC#9/2018 / Studio del potenziale terapeutico di una DNasi polmonare ad azione prolungata per il trattamento della fibrosi cistica
- FFC#9/2019 / Mutazioni orfane presenti nei pazienti italiani con FC: caratterizzazione della risposta ai modulatori di CFTR e saggio della risposta agli inibitori di RNF5

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

- Clinical Trial Reference Network dell'European Cystic Fibrosis Society
- Registro Italiano Fibrosi Cistica dell'Istituto Superiore di Sanità
- European Cystic Fibrosis Patient Registry
- Attività formativa per Laurea in Medicina e Chirurgia e Specialità in Pediatria dell'Università di Genova
- Board dell'European Cystic Fibrosis Society
- Comitato scientifico della Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica
- Core Committee dell'European Cystic Fibrosis Society Working Group on Neonatal Screening
- Executive Committee del progetto internazionale "Standards of Care" per fibrosi cistica
- Editorial Board del "Journal of Cystic Fibrosis"
- Commissione Screening Neonatale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica
- Lega Italiana Fibrosi Cistica
- Cystic Fibrosis Europe

Staff

Carlo Castellani, Rosaria Casciaro, Federico Cresta, Rita Pescini, Maria Antonietta Spanò, Alice Perata, Maria Paola Ierardi, Maria Lombardi, Daniela Mascotto.

U.O.S.D. Centro Allergologia



Dirigente Responsabile
Maria Angela Tosca

Localizzazione Pad. 20
Ospedale Di Giorno P01

Coordinatore infermieristico
Lorella Santato

Referente Qualità
Roberta Olcese

Aree Cliniche di interesse

La UOSD Centro Allergologia si occupa della **diagnosi e cura delle malattie allergiche**:

- Rinite, congiuntivite ed asma allergica (e non allergica)
- Allergia alimentare (Sindrome orale allergica, manifestazioni cutanee, gastrointestinali e respiratorie)
- Anafilassi (da alimenti, farmaci, vaccini, imenotteri ed idiopatica)
- Reazioni allergiche di tipo immuno-mediato e non immuno-mediato a farmaci, vaccini ed imenotteri.

Aree di eccellenza:

1) Mantenere la continuità delle cure, individuando specifici percorsi diagnostici e terapeutici condivisi con la pediatria di Famiglia *("Percorso del bambino con asma o sospetta asma" - Migliorare le cure e favorire l'integrazione fra il sistema della pediatria territoriale e l'Ospedale)*
2) Incrementare l'attività formativa (Settembre 2018: Prima Giornata Allergologica Pediatrica (GAP) "ASMA - La collaborazione tra Ospedale e territorio: sapere e saper fare" con l'egida di SIAIP Liguria, FIMP, APEL, SIMPE Liguria e SIPPS, Ottobre 2018 - 4° Congresso SIAIP Liguria; settembre 2019: Seconda Giornata Allergologia Pediatrica e 5° Congresso SIAIP Liguria)
3) Implementare l'informazione sul tema dell'allergia alimentare ed in particolare sull'anafilassi, finalizzata al suo precoce riconoscimento ed alla sua corretta gestione terapeutica, in ambito scolastico, ristorativo, ricreativo e nel setting dedicato all'emergenza.
4) Proseguire nella collaborazione con altri centri ospedalieri liguri che si occupano di allergologia (Rete Clinica allergologica pediatrica, di cui l'Istituto Giannina Gaslini rappresenta il centro di riferimento)

5) Svolgere attività di ricerca clinica con l'obiettivo di ottimizzare i percorsi di diagnosi e cura dei bambini afferenti al centro, oltre che contribuire ad aumentare la visibilità dell'Istituto in Italia ed all'Estero attraverso la pubblicazione di articoli su riviste internazionali indicizzate ed impattate
6) Partecipare a progetti di ricerca multicentrici e multidisciplinari, condotti su base nazionale e finalizzati alla migliore comprensione e terapia delle malattie allergiche.

Attività assistenziale

1. **Prove allergometriche cutanee (PRICK test) per inalanti e alimenti**
2. **Spirometria semplice e con test di broncodilatazione**
3. **Prick by prick**
4. **Test di provocazione orale con alimento:** somministrazione orale di un alimento eseguita in modo graduale per verificare la risposta clinica ai vari dosaggi (reazione allergica o tolleranza)
5. **Desensibilizzazione orale per alimenti**: somministrazione di dosi crescenti dell'alimento che procura la reazione allergica, per indurne la tolleranza.
6. **Test di tolleranza a farmaci/vaccini**: somministrazione di un farmaco/vaccino in modo standardizzato, per verificarne la tolleranza partendo da una dose minima fino al raggiungimento della dose terapeutica.
7. **Immunoterapia sublinguale per allergeni inalanti**
8. Training educazionale del paziente e delle famiglie per la somministrazione di immunoterapia specifica per inalanti e per alimenti **(desensibilizzazione)**.
9. **Immunoterapia iniettiva sottocutanea per imenotteri in bambini a rischio di shock anafilattico.**
10. Terapia educazionale per la somministrazione di adrenalina auto-iniettabile.
11. **Somministrazione di farmaci biologici per il trattamento dell'asma e della dermatite atopica grave.**

Attività di Ricerca

Studio nazionale, multicentrico, osservazionale e prospettico in real life per la valutazione del controllo dell'asma in pediatria – Studio ControL'Asma

UOSD Centro Allergologia, Istituto Giannina Gaslini, Genova

Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica (SIAIP)

L'asma bronchiale viene classificata in base alla gravità dei sintomi, alla compromissione funzionale e al grado di controllo. L'asma grave colpisce una percentuale relativamente bassa di soggetti in età pediatrica (circa il 12%), ma assorbe oltre il 50% delle risorse finanziarie del costo globale dell'asma, oltre ad avere importanti ricadute dal punto di vista sociale (impatto farmaco-economico sia in termini di costi diretti ed indiretti,

frequenza scolastica, assenze lavorative dei genitori) che individuale (alterata qualità della vita ed evoluzione verso la cronicità). Nonostante i continui avanzamenti nel campo farmacologico e le sempre più approfondite conoscenze ed indicazioni proposte dalle Linee Guida, permane una quota elevata di soggetti con asma non controllata. Non solo sembra essere sotto stimata la prevalenza dell'asma, ma anche poco soddisfacente il grado di controllo, infatti **più del 50% dei bambini asmatici presenta una condizione di asma non controllata**. Appare quindi fondamentale (sia in termini di costi, che di vantaggi individuali, caratterizzare in maniera corretta il "fenotipo" di ogni soggetto asmatico per poter definire a priori il trattamento più efficace e migliorare il controllo, attraverso la collaborazione con la Pediatria di famiglia, la condivisione di percorsi diagnostici e terapeutici e l'implementazione dell'offerta formativa. Si sottolinea l'importanza di ottenere il completo controllo dell'asma, seguendo il paziente con un regolare follow-up, rivalutando in maniera accurata i sintomi, la funzionalità respiratoria e prevedendo il rischio di riacutizzazioni ed anche modulando la necessità di farmaci, utilizzando le strategie di "step-up" o "step-down" in base alla risposta clinica, seguendo un percorso che consenta la "gestione" dell'asma in maniera "personalizzata" ed in accordo con le Linee Guida Internazionali.

Pubblicazioni:

1. When asthma and rhinitis coexist, could rhinitis reduce asthma control in children? De Vittori V, Pacilio A, Indinnimeo L, Marazzato M, De Castro G, Brindisi G, Schiavi L, Tosca M, Duse M, Zicari AM. Allergy Asthma Proc. 2019 May 1;40(3):210. doi: 10.2500/aap.2019.40.4219.
2. The practical clinical relevance of rhinitis classification in children with asthma: outcomes of the "ControL'Asma" study. Tosca MA, Duse M, Marseglia G, Ciprandi G; "ControL'Asma" Study Group. Ann Allergy Asthma Immunol. 2019 Nov;123(5):516-519. doi: 10.1016/j.anai.2019.08.003. Epub 2019 Aug 8.
3. Asthma control in children and adolescents: a study in clinical practice. Licari A, Marseglia G, Tosca MA, Ciprandi G. J Asthma. 2019 Apr 24:1-3. doi: 10.1080/02770903.2019.1594889. [Epub ahead of print]
4. LTP Allergy: a pragmatic and reasonable approach in clinical practice. Ciprandi G, Tosca MA.Eur Ann Allergy Clin Immunol. 2019 Mar;51(2):84-85. doi: 10.23822/EurAnnACI.1764-1489.75. Epub 2019 Mar 5.
5. Hexavalent vaccines in preterm infants: an update by Italian Society of Pediatric Allergy and Immunology jointly with the Italian Society of Neonatology. Chiappini E, Petrolini C, Caffarelli C, Calvani M, Cardinale F, Duse M, Licari A, Manti S, Martelli A, Minasi D, Miraglia Del Giudice M, Pajno GB, Pietrasanta C, Pugni L, Tosca MA, Mosca F, Marseglia GL.Ital J Pediatr. 2019 Nov 19;45(1):145. doi: 10.1186/s13052-019-0742-7
6. Pru p 3 sensitization in children with allergy to Parietaria pollens. Ciprandi G, Del Barba P, Silvestri M, Barberi S, Tosca MA.Acta Biomed. 2019 May 23;90(2):265-268. doi: 10.23750/abm.v90i2.7611
7. Can an otorhinolaryngological visit induce the suspect of allergic rhinitis in children? Ameli F, Tosca MA, Licari A, Gallo F, Ciprandi G.Eur Ann Allergy Clin Immunol. 2019 Nov;51(6):273-282. doi: 10.23822/EurAnnACI.1764-1489.105. Epub 2019 Oct 8.
8. A polycentric, randomized, double blind, parallel-group, placebo-controlled study on Lertal®, a multicomponent nutraceutical, as add-on treatment in children with allergic rhinoconjunctivitis: phase I during active treatment. Marseglia GL, Licari A, Ciprandi G; Italian Study Group on Pediatric Allergic Rhinoconjunctivitis.J Biol Regul Homeost Agents. 2019 Mar-Apr,;33(2):617-622
9. A polycentric, randomized, parallel-group, study on Lertal®, a multicomponent nutraceutical, as preventive treatment in children with allergic rhinoconjunctivitis: phase II. Marseglia G,

Licari A, Leonardi S, Papale M, Zicari AM, Schiavi L, Ciprandi G; Italian Study Group on Pediatric Allergic Rhinoconjunctivitis.Ital J Pediatr. 2019 Jul 18;45(1):84. doi: 10.1186/s13052-019-0678-y
10. Clustering analysis in outpatients with allergic rhinitis in clinical practice.Ciprandi G, Silvestri M, Pistorio A, Tosca MA, Cirillo I.Allergy. 2019 Mar;74(3):607-610. doi: 10.1111/all.13645. Epub 2018 Dec 3.
11. Mal d 1 and Bet v 1 sensitization pattern in children with Pollen Food Syndrome. Olcese R, Silvestri M, Del Barba P, Brolatti N, Barberi S, Tosca MA, Ciprandi G. Allergol Int. 2019 Jan;68(1):122-124. doi: 10.1016/j.alit.2018.07.006. Epub 2018 Aug 9.
12. Bet v 1 sensitization modulates allergenic molecular immune response. Ciprandi G, Silvestri M, Pistorio A, Olcese R, Del Barba P, Tosca MA.Eur Ann Allergy Clin Immunol. 2019 Jan;51(1):21-31. doi: 10.23822/EurAnnACI.1764-1489.73. Epub 2018 Sep 24.
13. Current and emerging biologic therapies for allergic rhinitis and chronic rhinosinusitis. Licari A, Castagnoli R, De Filippo M, Foiadelli T, Tosca MA, Marseglia GL, Ciprandi G.Expert Opin Biol Ther. 2020 Jun;20(6):609-619. doi: 10.1080/14712598.2020.1729350. Epub 2020 Feb 19
14. Visual analog scale for assessing the perception of short-acting β2-agonist use in clinical practice. Ciprandi G, Silvestri M, Tosca MA.Lung India. 2019 Jan-Feb;36(1):82-83. doi: 10.4103/lungindia.lungindia_370_18
15. Could Bet v 1 affect sensitization molecular pattern in children? Tosca MA, Silvestri M, Pistorio A, Olcese R, Del Barba P, Ciprandi G.Acta Biomed. 2019 Sep 6;90(3):281-286. doi: 10.23750/abm.v90i3.7273
16. Allergy and asthma in children and adolescents during the COVID outbreak: what we know and how we could prevent allergy and asthma flares? Licari A, Votto M, Brambilla I, Castagnoli R, Piccotti E, Olcese R, Tosca MA, Ciprandi G, Luigi Marseglia G.Allergy. 2020 May 17. doi: 10.1111/all.14369. Online ahead of print.PMID: 32418233

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali

Collaborazioni IGG:

- U.O.S.D. Epidemiologia e Biostatistica

Collaborazioni Nazionali:

1. Gianluigi Marseglia e Amelia Licari, Immuno-Allergologia Pediatrica e Malattie dell'Apparato Respiratorio, S.C. Pediatria, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
2. Giorgio Ciprandi, Allergologia, Casa di Cura Villa Montallegro, Genova
3. Maddalena Leone, Allergologia Pediatrica, Ospedale Niguarda, Milano
4. Diego Peroni e Maria Elisa Di Cicco, Allergologia Pediatrica, UO. Pediatria 1, Azienda Ospedaliera Universitaria, Pisa
5. Sara Bozzetto, UOC Pronto Soccorso Pediatrico- Pediatria d'Urgenza Azienda Ospedaliera –Università di Padova
6. Anna Maria Zicari e Valentina De Vittori, Servizio di Immunologia ed Allergologia Pediatrica, Policlinico Umberto 1,Università La Sapienza, Roma
7. Fabio Cardinale Azienda Ospedaliero-Universitaria "Consorziale-Policlinico", Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII – Bari
8. Elisa Anastasio, Università "Magna Graecia" di Catanzaro, U.O. Pediatra
9. Ahmad Kantar, Istituti Ospedalieri Bergamaschi Policlinico San Pietro, Centro Pediatrico dell'Asma e della Tosse
10. Carlo Caffarelli, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, U.O. Clinica Pediatrica
11. Loredana Chini, Allergologia e Immunologia pediatrica, Policlinico Tor Vergata, Roma.
12. Carlo Capristo, Clinica Pediatrica, II Università degli Studi Napoli

Staff

Roberta Olcese, Anna Sabatino, Daniela Zampardi, Monica Firrisi

Area Aggregazione Mamma Bambino

U.O.C. Ostetricia e Ginecologia

Responsabile f.f.

Dott. Marco Adriano

Localizzazione

Pad.12 - 5° Piano Degenza

4° piano Sale Parto/Sale Operatorie

Pad 10 - 3° Piano Ambulatori/Day Hospital

Coordinatore infermieristico

Sig. Gianluigi Trudu

Referente Qualità

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 cardiotocografia 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)
  - 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 manuale per manovre esterne del 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, biopsia cervicale, conizzazione Leeps
- Patologia dell'età infantile e 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, Gianmario Ginocchio, Enrica Guglielminetti, Ilaria Maffeo, Daniela Pastorino, Carolina Scala, Marco Tiesi, Giuseppe Villa, Giuseppe Vincelli.

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
Dottoressa Cristina Traggiai

Attività Clinica e Aree di eccellenza

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

Tra le attività assistenziali più specialistiche in ambito neonatale, segnaliamo la presenza di una "Stroke Unit Neonatale", che consta di esperti nel settore delle patologie neurologiche ad insorgenza perinatale, quali ovviamente lo "stroke", cioè un infarto ischemico vascolare sia di tipo arterioso (infarto arterioso cerebrale) che di tipo venoso (trombosi venosa cerebrale) e quelle tipiche della prematurità, come le emorragie intraventricolari e le leucomalacie periventricolari. Per le complicanze delle emorragie intraventricolari, quali la dilatazione ventricolare post–emorragica (idrocefalo), presso il nostro ospedale esiste la possibilità di speciali cure neurochirurgiche con una particolare ed unica tecnica di derivazione esterna che garantisce sorprendenti risultati. Questa "stroke unit" è in grado anche di offrire attività consulenziali su quadri clinici, genericamente e talvolta, semplicisticamente, associate a "sofferenze alla nascita", con quadri più o meno espliciti di "asfissia alla nascita". Spesso questi quadri ad esordio clinico al momento della nascita, nascondono quadri più complessi. Tra le altre peculiarità che questo pool di esperti produce, una particolare sensibilità attraverso iniziative assistenziali e di ricerca, per la protezione dello sviluppo neurologico dei prematuri di alto grado, a rischio non soltanto di lesioni cerebrali, ma anche di vedere una alterazione dello sviluppo cerebrale, che avviene in buona parte fuori del grembo materno, ad età gestazionali nelle quali era previsto invece per la vita intrauterina. Tutte queste attività si avvalgono di una specifica valenza assistenziale nella diagnostica con neuroimmagini attraverso l'ecografia cerebrale tranfontanellare e la risonanza magnetica nucleare, servizio quest'ultimo, gestito dalla "Neuroradiologia pediatrica", unico dei due soli reparti di esclusiva competenza pediatrica presenti in Italia. A testimonianza di questa sensibilità assistenziale e di ricerca sono stati organizzati congressi sull'emorragia intraventricolare da sanguinamento della matrice germinativa che ha riunito i maggiori esperti del settore, con i quella normalmente si interagisce. Nel Luglio 2014 è stato organizzato un congresso internazionale sulla patologia acquisita del cervelletto del pretermine di alto grado, spesso non diagnosticata e non conosciuta nei suoi effetti a distanza , patologia nella quale il nostro centro ha svolto e svolge un ruolo pionieristico.

I medici del reparto gestiscono anche l'U.O.S. Trasporto di Emergenza Neonatale Regionale, sotto la responsabilità del Dr. Carlo Bellini, che copre l'intera Regione Liguria, con un numero di trasporti annuo intorno ai 200. Questi neonati spesso necessitano di cure intensive anche durante il trasporto e pertanto ci si è dotati di una ambulanza adeguatamente e specificatamente attrezzata. Il servizio di trasporto richiede grande esperienza perché i pazienti più instabili e difficili vengono gestiti dai medici della nostra unità nell'ospedale ove tali pazienti sono nati, ed anche, negli ancor più difficili momenti durante il trasporto, con qualsivoglia mezzo di trasporto. I trasporti neonatali avvengono, infatti, anche con mezzi particolari quali

l'elicottero e l'aereo. Anche in questo ambito è stato organizzato nel Gennaio del 2015 il primo congresso internazionale europeo, del trasporto di emergenza del neonato.

Numerosi i medici stranieri che frequentano la nostra Unità Operativa per scambi culturali, specie per i giovani medici in training.

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 – Utrecth - Nederlands
- Neonatologia e Neuropsichiatria Infantile Policlinico Gemelli (per programma di studio e valutazione sulle funzioni visive del neonato), Università Cattolica di Roma
- Università di Goteborg (per progetto finanziato dall'Unione Europea "PreventROP"), Svezia, studio europeo che si finalizza alla prevenzione dall'insorgenza della retinopatia della prematurità.
- Neonatologia dell'ospedale Debrè di Parigi

Staff

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

U.O.C. Medicina Fetale e Perinatale

Dirigente Responsabile

Prof. Dario Paladini

Localizzazione

Padiglione 10, 3° piano

Ostetrica Coordinatrice

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 (Translucenza Nucale). Da esegure a 12-13 settimane;
- Ecografia per lo screening delle malformazioni fetali del 2° trimestre ("morfologica"). Da esegure a 19-21 settimane);
- Ecografia del 3° trimestre ("accrescimento"). Da eseguire a 28-32 settimane

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 gemellare 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 (questa unità è uno dei tre centri italiani riconosciuti dalla SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica):

- Plug endotracheale in ernia diaframmatica congenita.Da eseguire in caso di ernia diaframmatica con fattori prognostici sfavorevoli.
- Laser coagulazione anastomosi placentari. Da eseguire in caso di sindrome da Trasfusione Feto-Fetale (TTTS).
- Posizionamento shunt toraco-amniotico. Da eseguire in casi selezionati di malformazioni polmonari/toraciche;

- Trasfusione intrauterina. Da eseguire in caso anemia grave, di solito da: isoimmunizzazionematernofetale Rh o infezione da Parvovirus B19;
- Toracentesi e pericardiocentesi. Da eseguire in selezionati casi di malformazioni polmonari o mediastiniche;
- Valvuloplastica aortica / polmonare (in collaborazione con la Cardiologia Pediatrica). Da eseguire in casi selezionati di stenosi critica aortica ed atresia polmonare a setto intatto
- Amniodrenaggio. Da eseguire in casi selezionati di poliamnios severo, dovuto a varie cause;
- Chirurgia prenatale della spina bifida. In corso di implementazione durante l'anno. Da eseguire in caso di mielo(meningo)cele

Attività di ricerca

- Ruolo dell'ecografia 3D/4D nello studio delle malformazioni fetali
- Neurosonografia e diagnosi di malformazioni cerebrali fetali
- Chirurgia fetale nella sindrome da trasfusione feto-fetale
- Studio avanzato dell'encefalo fetale e correlazione con anatomia patologica e RM
- Protocolli di chirurgia fetale sperimentale, in collaborazione con le UOC di Cardiologia Pediatrica e Neurochirurgia e con gli ospedali di sotto elencati
- Centro di simulazione in ecografia e chirurgia fetale

Principali collaborazioni

- Ospedale Galliera, Genova
- Ospedale Necker, Parigi
- Istituto Italiano di Tecnologia, Genova (IIT)
- Hopital Clinic, Barcellona
- University hospital, Leuven
- Kinderhospital, Zurigo
- 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, Ilaria Maffeo, Daniela Pastorino,Carolina Scala, Rossana Fiorentino, Eliana Mascoli, Maria Tinelli, Rosalba Apa, Eleonora Marseglia

U.O.S.D. Team Trasporto Neonatale



Dirigente Responsabile

Dott. Carlo bellini

Localizzazione

Padiglione 12

Attività

Il Servizio di Trasporto di Emergenza Neonatale (STEN) rappresenta uno dei punti chiave della regionalizzazione delle cure perinatali. Il compito dello STEN è quello di traferire i neonati in condizioni critiche presso la Terapia Intensiva Neonatale. Il trasferimento in utero è quello che si correla con una migliore prognosi per il neonato, tuttavia non sempre è possibile, soprattutto per condizioni di rischio materno o l'imminenza del parto.

I requisiti essenziali per lo STEN sono l'appropriatezza (il trasporto è un rischio aggiuntivo per il neonato), l'efficacia, l'efficienza, e l'elevata professionalità erogata motivo per cui soltanto i medici e le infermiere della terapia intensiva con maggiore esperienza possono svolgere questo delicato servizio.

Lo STEN Liguria è stato istituito nel 1995 a carico dell'Unità Operativa di Patologia Neonatale dell'Istituto Giannina Gaslini ed ha iniziato la propria attività il primo febbraio 1995. Il personale preposto allo STEN è costituito da un Neonatologo ed una Infermiera Pediatrico-Neonatale operanti presso l'U.O. di Patologia Neonatale del Gaslini di Genova, da un'autista della Pubblica Assistenza della Croce Verde di Genova Quinto. Se il trasporto è effettuato mediante elicottero l'equipaggio è fornito dal Corpo dei Vigili del Fuoco, Nucleo Elicotteristi di Genova e consiste in due Piloti e un Assistente di volo. Se il trasporto è effettuato mediante aereo l'equipaggio è fornito dal personale della Aeronautica Militare Italiana.

Attività Clinica e Aree di Eccellenza

A tutt'oggi sono stati effettuati più di 5500 trasporti di neonati critici, per la maggior parte entro il territorio ligure; fin dalla sua istituzione, lo STEN ha esteso la propria attività su tutto il territorio italiano, ed anche europeo ed extraeuropeo, in tali casi sotto l'egida e su chiamata della Farnesina.

Le indicazioni per lo STEN universalmente riconosciute:

Neonati con grave patologia respiratoria che necessitano di assistenza respiratoria intensiva

Neonati con basso peso alla nascita < 2000g e/o E.G. < 34 sett.

Neonati con patologia chirurgica bisognosi di cure intensive pre e post chirurgiche

Neonati con evidente compromissione delle funzioni vitali e che richiedono interventi diagnostici e terapeutici invasivi e/o particolarmente complessi

Neonati che presentano sindrome ipossico-ischemica di II-III grado (SARNAT)

Neonati che necessitano di nutrizione parenterale totale

Lo STEN si occupa inoltre di:

Formazione continua dell'equipe del trasporto

Formazione dell'equipe sanitaria dei punti nascita periferici attraverso corsi di aggiornamento e protocolli operativi

Formulazione di protocolli assistenziali ed organizzativi

Linee guida sulla stabilizzazione del neonato critico

Epidemiologia del territorio

Controllo della qualità e valutazione dei risultati attraverso revisione periodica della casistica e archiviazione dei dati

U.O.C Patologia

U.O.S.D. Centro di Anestesia ed analgesia Ostetrico Ginecologica

Responsabile:

Gabriele de Tonetti

Localizzazione:

Pad 12 – 4° piano

Referente Qualità:

Gabriele de Tonetti

Attività

Erogazione anestesia nel blocco operatorio di Ostetricia e Ginecologica per procedure in regime di elezione, day surgery, urgenza/emergenza

Erogazione anestesia nel blocco operatorio di Ostetricia e Ginecologica per procedure diagnostiche non ostetriche

Assistenza anestesiologica ostetrica ed anestesia fetale per procedure di medicina e chirurgia fetale

Erogazione anestesia ostetrica nei blocchi operatori dell'Istituto per eventi nascita di alta intensità di cure

Assistenza anestesiologica ostetrica per procedure radiologiche diagnostico-terapeutiche

Servizio di analgesia del parto h24

Ambulatorio anestesiologico ostetrico ginecologico

Servizio di terapia del dolore in Ostetricia e Ginecologia

Servizio di guardia anestesiologica in Ostetricia e Ginecologia

Assistenza di tipo semi-intensivo nella Recovery Room Ostetrica

Supporto alla paziente ostetrica in alta intensità di cure

Supporto e collaborazione all'attività anestesiologica pediatrica

Obiettivi

La UOSD concorre allo sviluppo dei seguenti progetti, secondo le linee di indirizzo dell'Istituto e del Dipartimento:

- Percorso Nascita a basso e ad alto rischio
- Riduzione dei tagli cesarei inappropriati
- Progetto medicina e chirurgia fetale
- Sviluppo e ricerca sulle tecniche di analgesia del parto
- Sviluppo e ricerca sul monitoraggio emodinamico della partoriente
- Assistenza partoriente in alta intensità di cure
- Formazione del personale anestesiologico in "Area Perinatale"

Staff

Gabriele de Tonetti,′ Maria Rosaria Bianco, Marta Berti, Sara Sechi.

[redacted]

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 –Dermatologia** 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 elettrofunzionale delle vie ottiche (Potenziali visivi evocati – PEV) e l'esame computerizzato del campo visivo.Vengono eseguiti trattamenti fotocoaugulativi 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 reflessologia 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 orphandrugs
- **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 necessitino 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

Piano 3

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 priorita' differenti per patologia e vengono fornite ai familiari tutte le informazioni necessarie. Vengono inoltre effettuati i controlli e le medicazioni postoperatorie.
- l'ambulatorio di Anestesia: presso questo ambulatorio vengono eseguite le valutazioni anestesiologiche preoperatorie dei pazienti prenotati nelle liste operatorie delle diverse divisioni chirurgiche e dei pazienti da sottoporre a procedure diagnostiche che richiedono sedazione profonda
- l'ambulatorio di Genetica Medica. 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 oculisticae 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
- La stanza colloqui psicologhe
- L'ambulatorio infermieristico dove avviene la gestione e l'erogazione di consulenze infermieristiche per il team stoma care

Piano 5

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

Gaslini

- 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



L'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (I.R.C.C.S.) Giannina Gaslini, rappresenta un'eccellenza a livello nazionale ed internazionale per gli aspetti pediatrici e più in generale per l'area materno infantile. L'Istituto Gaslini persegue finalità di cura ed assistenza ai soggetti in età evolutiva, abbinandola all'attività ricerca di eccellenza nel campo biomedico ed all'attività didattica e formativa, essendo sede dalla sua fondazione nel 1938 delle strutture proprie dell'Università degli Studi di Genova per quanto riguarda l'area dell'età evolutiva rivolta agli studenti dei Corsi di Laurea di Medicina e Chirurgia e delle Professioni Sanitarie, agli specializzandi nell'Area Medica e Biologica, ai Dottorandi di Ricerca ed al personale sanitario.

La ricerca bio-medica rappresenta il presupposto indispensabile per garantire l'eccellenza delle prestazioni sanitarie e costituisce l'ambito strategico in cui vengono approfondite le conoscenze sulle cause delle patologie, sviluppate le tecnologie diagnostiche innovative e sperimentati nuovi approcci terapeutici, trasferendone i risultati alla pratica clinica (medicina traslazionale).

Dal 1959 l'Istituto Gaslini, in virtù della consistente e continuativa attività clinica e scientifica, svolta anche grazie al costante supporto della Fondazione Gaslini, è sempre stato riconosciuto quale IRCCS, Una delle missioni dell'Istituto Gaslini è pertanto rappresentata dalla Ricerca Scientifica, i cui risultati sono pubblicati su riviste internazionali di prestigio.

I ricercatori dell'istituto vantano numerose pubblicazioni scientifiche con elevato Impact Factor soprattutto nelle discipline delle Neuroscienze, Reumatologia, Genetica, Nefrologia, Oncoematologia, Immunologia e Tecnologie Chirurgiche e Riabilitative.

Nel corso del 2019 la produzione scientifica dell'Istituto Gaslini ha mantenuto risultati elevati, mantenendosi su valori equivalenti a quelli del biennio precedente sia per quanto riguarda l'Impact Factor grezzo totale che l'Impact Factor Ministeriale.

I dati acquisiti nel report della ricerca corrente 2019 indicano un IF grezzo di 1989,129 ed un IF Ministeriale di 1592,49, per un totale di 422 pubblicazioni inserite. Esaminando la tendenza dell'ultimo anno, i ricercatori attivi dell'IGG nel 2019 sono stati 253, includendo sia il personale dipendente a tempo indeterminato e determinato, compreso il personale convenzionato universitario, sia il personale a contratto. I ricercatori attivi che avevano più di quattro pubblicazioni nel 2018 erano il 28,25 % mentre nel 2019 questa percentuale è salita al 35,6%.

Per quanto riguarda le unità operative la produzione scientifica di queste ultime dimostra che permane la tendenza già emersa nella valutazione degli ultimi anni a concentrare la produzione scientifica in un numero limitato di UO. Infatti le prime 15 UO per produzione scientifica producono ancora circa il 64,77% della produzione globale (contro il 68% del 2018), dimostrando da una parte che esistono all'interno dell'Istituto delle eccellenze significative di assoluto valore nazionale ed internazionale, ma dall'altra confermando la necessità di una politica di maggiore incentivazione di nuove progettualità di ricerca all'interno del nostro Istituto, che sia allargata ad un più vasto orizzonte nell'ambito delle linee di ricerca attuali, attraverso fondi dedicati a programmi di ricerca emergenti, in particolare che vedano come "principal investigators" giovani ricercatori.

A tal fine è stata confermata, con fondi di ricerca dell'IGG, la convenzione tra IGG ed Università di Genova che prevede un numero minimo di 6 borse di Dottorato di ricerca in Scienze Pediatriche (nel 2019 sono state 10) che sono state assegnate a giovani ricercatori anche nei settori emergenti o che richiedano implementazione, in modo tale che, aumentando le prospettive di ricerca scientifica, possa aumentare l'attrazione verso il settore dall'esterno ed implementarsi in prospettiva il livello di assistenza di più elevata complessità.

Inoltre, nel corso del 2019 è stata accantonata grazie ad un'azione coordinata di bilancio tra le varie Direzioni dell'Istituto, una somma significativa di poco inferiore ai tre milioni di euro, in gran parte proveniente dal fondo 5 per mille 2017, assegnato nel 2019, con l'intenzione di proporre un progetto straordinario di ricerca della durata triennale 2020-2022, con l'intento di favorire la progettualità innovativa, mediante il lancio di un bando per progetti di ricerca competititivi interni all'Istituto Gaslini, ma aperti a collaborazioni nazionali ed internazionali. Tale iniziativa è finalizzata a rappresentare aspetti fortemente innovativi su argomenti strategici ed in grado di apportare nuovi filoni di ricerca all'Istituto che ancora non siano stati rappresentati, anche attraverso il reclutamento, per la durata del progetto, di nuove figure professionali, soprattutto giovani ricercatori, che siano dotati di capacità di ricerca e di significativa potenzialità innovativa.

Il numero di ricercatori dell'IGG con un H-index superiore a 30 (secondo Scholar), valore considerato da VIA Academy come livello di eccellenza, è stato alla fine del 2019 di 43 ricercatori, in paragone ai 36 ricercatori alla fine del 2018, confermando che nel nostro Istituto sono presenti un numero elevato di eccellenze nel settore della ricerca medico-biologica dell'età evolutiva e che questa tendenza aumenta nel corso degli anni, mantenendosi pertanto una forte capacità di attrazione di nuovi ricercatori, in particolare giovani e/o di età intermedia.

I rapporti di rete, che rappresentano attualmente anche un parametro di valutazione della capacità di ricerca di un IRCCS, sono da ritenersi fondamentali per le prospettive sia della ricerca che della attività clinica di alta specializzazione, che permette di mantenere al nostro Istituto una forte capacità di attrazione di pazienti provenienti da altre regioni italiane ed anche da numerosi paesi europei ed extra-europei, oltre a determinare lo svolgimento di un significativo numero di trials clinici. L'Istituto Gaslini fa parte di numerose reti nazionali che si sono confermate nel 2019 e che coinvolgono i principali centri clinici e di ricerca nei diversi settori clinico-scientifici, per la maggior parte promosse dallo stesso Ministero della salute. Per quanto riguarda le reti di riferimento europee (ERN) l'Istituto Gaslini è coinvolto in sette reti europee e precisamente: ERN BOND (European Reference Network on Rare Bone Disorders), ERKNet (European Rare Kidney

Diseases Reference Network), EuroBloodNet (European Reference Network on Rare Hematological Diseases), EURO-NMD (European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases), MetabERN (European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders), PaedCan-ERN (European Reference Network for Paediatric Cancer, haemato-oncology), RITA (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network). Nel corso del 2019 sono state avviate le procedure per partecipare ad altre quttro reti ERN europee, in attesa di valutazione.

Per quanto riguarda le capacità di attrarre fondi di ricerca, nel corso del 2019 l'Istituto Gaslini ha mantenuto una buona capacità di attrazione di fondi di ricerca provenienti da ricerche finalizzate ministeriali ed altre fonti sia pubbliche che private, attraverso generalmente bandi competitivi. Per quanto riguarda i bandi europei è stato ottenuto un progetto nel 2019 e sono state avviate le procedure di presentazione di altri quattro progetti europei. Nel 2019 sono stati inoltre presentati da parte dell'Istituto quattro nuovi brevetti. Al fine tuttavia di implementare le capacità dell'Istituto di farsi protagonista di progettualità internazionali, nel corso del 2019 è stato siglato un accordo di collaborazione con la Società Bio for Dreams S.p.A., incubatore certificato di sturtup innovative in very early stage dedicato alle Scienze della Vita, in collaborazione con l'Ospedale Policlinico S. Martino e l'Università di Genova, al fine di sostenere nuove progettualità ed eventuali startup in fase di sviluppo, anche attraverso la ricerca del supporto e l'operatività condivisa con gli operatori di settore e con l'industria. I termini dell'accordo consistono nella fornitura di servizi gestionali-amministrativi e servizi tecnico-scientifici per tutte le attività di Grant Office, dall'identificazione, ideazione e predisposizione fino alla sottomissione di progetti nell'ambito di specifici bandi di finanziamento, ritenendo che la collaborazione con un operatore specializzato possa fornire competenze tecnico-scientifiche indispensabili per la definizione del disegno di progetto e per l'identificazione di partners scientificamente più appropriati e che l'interazione con un operatore esterno specializzato possa favorire inoltre le occasioni di confronto e formazione anche degli operatori degli uffici interni.

Nel 2019 si è avviato un processo di reindirizzo di parte dei fondi della ricerca corrente ministeriale, che sono stati destinati, in accordo con quanto richiesto dal Ministero stesso, secondo una percentuale pari e/o non superiore al 60% al personale di ricerca (43% al personale a tempo indeterminato e 17 % al personale di ricerca a contratto), ed il 40 % al finanziamento delle attività di sostegno alla ricerca secondo i progetti in corso. Il mantenimento di queste percentuali di spesa, in controtendenza con quanto attuato negli anni precedenti, permetterà di liberare risorse ulteriori per il finanziamento della ricerca corrente in questo e nei prossimi anni.

Nel corso dell'ultimo trimestre del 2019 si è andata concludendo l'attuazione della prima fase della cosiddetta piramide della ricerca che ha portato al nuovo inquadramento a partire dal 30 Dicembre 2019 di 38 unità di personale suddivise in 24 ricercatorie 14 collaboratori di ricerca. Pur essendo che la grande maggioranza di tale personale era già presente in Istituto, sebbene con un ruolo non stabilizzato, la definizione dei nuovi ruoli ha permesso di ottenere un inquadramento a tempo determinato (rinnovabile) nell'ambito della nuova organizzazione della piramide, consentendo pertanto di consolidare l'organizzazione dei laboratori di ricerca e delle strutture di supporto alla ricerca.

Nel corso del 2019 si è inoltre avviata una riorganizzazione delle attività dei laboratori di ricerca, mantenendo il percorso di potenziamento nelle attività delle terapie innovative cellulari (cell factory facility), a cui sono stati dedicati finanziamenti specifici anche con fondi esterni frutto di donazioni.

Nel 2019 è stata portata a conclusione operativa, sebbene ancora non siglata, la convenzione tra l'Istituto Giannina Gaslini e l'Istituto Italiano di Tecnologia (IIT), in particolare per quanto riguarda gli aspetti del Joint Lab di Genomica, che presenta aspetti sia di ricerca di alta

qualità, sia di diagnostica complessa di alta specializzazione. Nell'ambito di tale collaborazione l'Istituto Gaslini si propone come struttura accreditata responsabile delle ricadute diagnostiche che deriveranno dallo studio su larga scala e con metodologie innovative delle patologie genetiche in età evolutiva. L'aumentata affidabilità e produttività delle tecnologie genomiche unitamente all'abbattimento dei costi e le nuove conoscenze sulle basi genetiche delle patologie umane, suggeriscono una transizione della genomica dall'ambiente di ricerca alla pratica clinica nel prossimo futuro. Tale transizione è fortemente condizionata dai progressi nel settore dell'informatica e degli algoritmi statistici. L'imponente volume di dati generati dai sistemi di sequenziamento di nuova generazione (next-generation-sequencing, NGS) ha dato origine a sfide gestionali significative inerenti allo storage e all'analisi di dati, oltre che a problematiche di carattere etico e medico-legale.

Al fine di rispondere a tali esigenze manifestate, nel corso del 2019 è stato formato un gruppo di lavoro che darà vita ad un servizio di Bioinformatica Clinica presso la Direzione Scientifica che è stato avviato operativamente a partire dalla fine del 2019 con il compito di gestire ed elaborare la massa di dati provenienti da esperimenti genomici, trascrittomici ed epigenetici allo scopo di darne, in concerto con i rispettivi ricercatori-utenti, un'interpretazione biologica e clinica. L'obiettivo di tale servizio di Bioinformatica Clinica è quello di applicare tutti i tools già disponibili, sia in-house che su web, e di sviluppare nuovi strumenti, per gestire ed elaborare serie di dati genomici, e confrontarli anche con serie di dati proteomici e metabolomici ottenuti dagli stessi pazienti, per identificare nuovi meccanismi di malattia, marcatori biologici associati alle patologie e eseguire correlazioni genotipo-fenotipo. Pertanto le ricadute di tale servizio investono non solo le malattie rare non diagnosticate ma qualsiasi patologia per le quali si prevede una base genetica, sia per gli aspetti di diagnostica di alta specializzazione che per quelli di ricerca.

Per quanto riguarda gli aspetti gestionali ed organizzativi della Direzione Scientifica dell'Istituto, con il 31 dicembre 2018 si è conclusa l'attività del Direttore scientifico in carica e dall'1 gennaio 2019 è stato nominato un nuovo Direttore scientifico facente funzioni, nelle more dell'avvio della nuova procedura concorsuale. In contemporanea con l'inizio del 2019 sono cessati dal servizio alcuni operatori della Direzione Scientifica ed in particolare dal maggio 2019 il dirigente amministrativo della stessa, rendendo necessario un processo di riorganizzazione della tecnostruttura della Direzione Scientifica che è attualmente in corso. Contemporaneamente è stata avviata una ristrutturazione dei locali della Direzione Scientifica che dovrebbe essere ultimata con la metà del 2020.

In seguito alle suddette problematiche evidenziate, in costante collaborazione trasversale con le Direzioni dell'Istituto, ed in particolare con la Direzione Amministrativa e la Direzione Sanitaria, e con il coordinamento della Direzione Generale, si è avviata una graduale riorganizzazione della Tecnostruttura della Direzione Scientifica, con l'identificazione in particolare di un coordinatore scientifico e la ridistribuzione delle funzioni al personale. Al momento attuale non è stata acquisita alcuna nuova unità di personale, ad eccezione di una borsa di studio con durata annuale, nonostante la perdita di 4 unità più il dirigente amministrativo. Si ritiene tuttavia necessario a partire dal 2020 prevedere il reclutamento di nuove figure di dirigente amministrativo e di alcune unità di personale soprattutto nel settore gestionale-amministrativo e nell'attività di Grant Office.

L'Istituto Giannina Gaslini ha inoltre identificato da tempo la necessità di dotarsi di un "Servizio di Sperimentazioni Cliniche Pediatriche" (acronimo SSCP) per il sostegno della ricerca clinica già attiva in Istituto e per l'implementazione di quella da attivare, e lo ha inserito nel Progetto pluriennale di sviluppo della piattaforma clinico-scientifica finanziato dalla Fondazione Gaslini.

In conclusione, l'attività scientifica dell'IGG nel corso del 2019 si è mantenuta molto valida, sebbene siano emerse anche criticità e siano necessarie azioni ulteriori di implementazione al fine di garantire il mantenimento dell'eccellenza nella ricerca del nostro Istituto.

Lavori per UO (attribuiti al primo autore, all'ultimo o al primo interno) in ordine decrescente di IF Grezzo

	Unità Operativa	N pubblicazioni 2019	IF Grezzo	IF Ministeriale
1	Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari (UOC)	40	186.518	140.894
2	Clinica Pediatrica e Reumatologia (UOC)	28	141.898	113.094
3	Ematologia (UOC)	21	128.829	77.384
4	Malattie Infettive (UOC)	10	103.161	52.888
5	Genetica Medica (UOC)	26	102.659	92.8
6	Neuropsichiatria Infantile (UOC)	19	101.656	80.14
7	Centro di Anestesiologia, terapia del dolore acuto e procedurale (UOC)	9	83.186	42.9
8	Laboratorio di Neurogenetica e neuroscienze (UOSD)	12	81.751	68.206
9	Nefrologia e Trapianto di rene (UOC)	13	81.074	81.564
10	Laboratorio Analisi (UOC)	17	75.366	64.8
11	Clinica Pediatrica ed Endocrinologia (UOC)	12	68.806	50.323
12	Neuroradiologia (UOC)	13	68.674	59.614
13	Laboratorio Cellule staminali post natali e terapie cellulari (UOC)	8	59.518	51.809
14	Terapie Sperimentali in Oncologia (UOSD)	11	58.696	48.856
15	Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale (UOC)	12	53.588	55.2
16	Centro malattie autoinfiammatorie e immunodeficienze (UOSD)	7	51.807	39.218
17	Centro Fibrosi Cistica (UOSD)	8	43.232	33.696
18	Centro di Neuro-oncologia (UOSD)	1	43.07	17.5
19	Centro di Trapianto di Midollo Osseo (UOSD)	10	37.297	29.6
20	Epidemiologia e Biostatistica (UOSID)	8	32.37	37.8
21	Biologia Molecolare (UOSD)	5	32.091	36.91
22	Neurochirurgia (UOC)	14	30.051	31.6
23	Centro Trials (UOSID)	5	27.047	23.699
24	Centro Malattie Rare (UOSD)	8	24.962	24.4
25	Pneumologia Pediatrica ed endoscopia respiratoria (UOC)	8	22.233	11.7
26	Centro di miologia traslazionale e sperimentale (UOSD)	4	21.237	16.4
27	Centro di medicina fetale e perinatale (UOC)	5	19.893	18.4

28	Centro di Emostasi e trombosi (UOSD)	3	18.932	7.197
29	Patologia Neonatale (UOC)	5	16.442	14.2
30	Chirurgia Pediatrica (UOC)	9	16.13	23.6
31	Diagnostica Ginecopatologica e patologia feto-perinatale (UOSD)	4	15.824	11.1
32	Centro di Dialisi (UOSD)	5	15.486	19.6
33	Radiologia (UOC)	8	14.37	16.8
34	Oncologia (UOC)	4	13.576	8.1
35	Gastroenterologia Pediatrica ed endoscopia digestiva (UOC)	4	13.072	7.6
36	Team Trasporto Neonatale (UOSD)	6	10.151	12.9
37	Genetica Umana (UOC)	2	9.285	8.4
38	Centro Allergologia (UOSD)	3	9.251	6
39	Dipartimento Infermieristico e delle Professioni Tecnico Sanitarie (DPT)	2	9.144	6
40	Laboratorio di Genetica Molecolare (UOSD)	2	8.464	9.6
41	Team delle Vie Aeree (UOSD)	4	7.894	9
42	Anatomia Patologica (UOC)	1	6.155	3.6
43	Terapia Intensiva neonatale e pediatrica (UOC)	2	4.68	7.2
44	Pediatria d'urgenza e Pronto Soccorso (UOC)	3	4.529	4
45	Ortopedia (UOC)	3	3.937	5
46	Centro di Neuro-fisiologia (UOSD)	1	3.36	2.4
47	Otorinolaringoiatria (UOC)	1	2.721	4
48	Hospice (UOSD)	1	1.726	2
49	Dermatologia e Centro Angiomi (UOC)	1	0.967	0.5
50	Cardiologia (UOC)	1	0.943	1
51	Pronto Soccorso e OBI (UOSD)	1	0.832	0.8
52	Ostetricia e Ginecologia (UOC)	1	0.588	0.5
	TOTALE	**411**	**1989.129**	**1592.492**

N. di Pubblicazioni 2019: 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.

Primi 15 Autori di Lavori attribuiti al primo autore, all'ultimo o al primo interno
Ordinati per Impact Factor Grezzo decrescente

	Autore	N. Pubblicaz. 2019	Impact Factor Grezzo JCR	Impact Factor Ministeriale
1	Striano Pasquale	27	118.088	94.102
2	Castagnola Elio	7	95.986	45.388
3	Disma Nicola	8	80.452	41.9
4	Nobili Lino	11	72.868	53.34
5	Dufour Carlo	9	67.982	38.756
6	Fiorillo Chiara	9	51.897	35.792
7	Ravelli Angelo	10	50.696	44.439
8	Severino Mariasavina	8	45.718	37.614
9	Gattorno Marco	6	45.645	35.618
10	Garrè Maria Luisa	1	43.07	17.5
11	Iacomino Michele	2	40.633	32.506
12	Maghnie Mohamad	4	40.62	24.123
13	Castellani Carlo	7	38.102	28.896
14	Pedemonte Nicoletta	7	33.679	31.2
15	Frassoni Francesco	2	32.36	23.009

Lavori con collaborazioni per autore in ordine decrescente di Impact Factor Ministeriale

	Ricercatore	N. Pubblicazioni 2019 con lavori collaborativi	IF grezzo	IF Ministeriale
1	Striano Pasquale	37	192.89	155.608
2	Zara Federico	19	123.966	96.608
3	Ruperto Nicolino	17	107.347	91.556
4	Ghiggeri Gian Marco	14	84.763	89.564
5	Martini Alberto	12	85.032	75.377
6	Ravelli Angelo	17	83.064	75.239
7	Castagnola Elio	15	116.483	71.888
8	Severino Mariasavina	18	77.595	71.414
9	Gattorno Marco	14	85.296	64.273
10	Dufour Carlo	17	100.188	60.956
11	Rossi Andrea	11	51.525	59.414
12	Nobili Lino	12	77.072	59.34
13	Petretto Andrea	12	57.445	58.4
14	Iacomino Michele	6	69.324	53.608
15	Capra Valeria	16	51.246	52.014
16	Pistorio Angela	13	39.468	52
17	Minetti Carlo	11	55.174	46.102
18	Ponzoni Mirco	8	51.666	45.656
19	Mancardi Maria Margherita	11	48.903	45.014
20	Fiorillo Chiara	11	58.424	43.792
21	Ceccherini Isabella	10	42.441	43.439
22	Disma Nicola	8	80.452	41.9
23	Morana Giovanni	11	32.808	41.2
24	Candiano Giovanni	7	34.246	38.8
25	Vari Maria Stella	6	43.771	38.604
26	Del Zotto Genny	8	44.646	37.8
27	Maghnie Mohamad	8	52.326	37.523
28	Pedemonte Nicoletta	8	37.969	37.2
29	Bosco Maria Carla	5	32.091	36.91
30	Calevo Maria Grazia	11	28.097	36.2
31	Garrè Maria Luisa	5	62.289	34.3
32	Garaventa Alberto	9	34.197	33.8
33	Pastorino Fabio	6	39.022	32.456
34	Di Rocco Maja	10	30.605	32.2
35	Mattioli Girolamo	12	21.881	30.6

36	Castellani Carlo	8	39.701	29.396
37	Consolaro Alessandro	7	24.202	29.2
38	Frassoni Francesco	3	34.846	29.009
39	Caci Emanuela	7	34.962	28.8
40	Cantoni Claudia	6	27.904	28.8
41	Eva Alessandra	5	24.143	28.8
42	Caorsi Roberta	8	38.726	28.055
43	Tortora Domenico	6	21.757	28
44	Haupt Riccardo	6	25.188	26.6
45	Bruno Claudio	8	29.027	26.4
46	Ramenghi Luca Antonio	9	24.755	26.4
47	Faraci Maura	8	33.994	26.2
48	Bagnasco Francesca	5	22.39	25.6
49	Verrina Enrico Eugenio	6	19.012	25.6
50	Parodi Stefano	5	19.821	25
51	Morandi Fabio	6	25.527	24.8
52	Volpi Stefano	5	33.098	24.655
53	Bodria Monica	2	27.191	24.364
54	Falco Michela	5	20.69	23.6
55	Cappelli Enrico	5	25.485	23.228
56	Lanino Edoardo	6	26.172	22.8
57	Bartolucci Martina	4	23.386	22.8
58	Cangelosi Davide	4	20.115	22.8
59	Varesio Luigi	4	17.981	22.8
60	Bottino Cristina	4	28.536	21.855
61	Regis Stefano	3	21.906	21.828
62	Carrea Alba Maria	1	25.455	20.364
63	Piaggio Giorgio	1	25.455	20.364
64	Bandettini Roberto	7	16.455	20.1
65	Grossi Alice	5	17.396	20
66	Paladini Dario	6	20.567	19.4
67	Micalizzi Concetta	6	30.815	19.1
68	Fulcheri Ezio	8	23.989	19.1
69	Bertelli Roberta	3	11.84	18
70	Ognibene Marzia	3	10.449	18
71	Silvestri Michela	10	28.919	17.7
72	Cangemi Giuliana	6	15.673	17.5
73	Davi' Sergio	2	16.972	17.439
74	Piatelli Gianluca	6	16.164	17
75	Pavanello Marco	8	14.516	17
76	Madia Francesca	5	25.394	16.9

77	Di Paolo Daniela	2	18.757	16.856
78	Perri Patrizia	2	18.757	16.856
79	Marimpietri Danilo	3	17.151	16.8
80	Segalerba Daniela	3	13.97	16.8
81	Caridi Gianluca	4	12.85	16.8
82	Pezzolo Annalisa	3	12.831	16.8
83	Morini Martina	3	12.659	16.8
84	Miano Maurizio	5	26.845	16.1
85	Donarini Gloria	4	17.459	16
86	Corrias Maria Valeria	4	15.665	16
87	Granata Claudio	8	15.128	15.8
88	Ferrera Loretta	3	14.315	15.6
89	Consales Alessandro	6	15.401	15.2
90	Picco Paolo Pietro	4	23.202	15.055
91	Bellini Carlo	8	11.499	14.9
92	Giancane Gabriella	3	10.672	14.8
93	Veneselli Edvige	4	14.053	14.4
94	Coviello Domenico	3	12.972	14.4
95	Di Iorgi Natascia	4	12.489	14.4
96	Erminio Giovanni	3	10.892	14
97	Mosconi Manuela	3	8.128	14
98	Fioredda Francesca	3	16.549	13.8
99	Lanza Tiziana	3	16.549	13.8
100	Pedemonte Marina	4	17.393	13.6
101	Barco Sebastiano	5	11.545	13.5
102	Magnano Gian Michele	4	6.454	13
103	Papa Riccardo	3	19.263	12.579
104	Parodi Alessandro	3	9.557	12.4
105	Pierri Filomena	4	14.983	12.2
106	Baldassari Simona	2	11.848	12
107	Napoli Flavia	3	10.763	12
108	Pesce Emanuela	2	10.73	12
109	Cama Armando	6	10.271	12
110	Antonini Francesca	2	10.254	12
111	Raffaghello Lizzia	2	8.965	12
112	Podestà Marina	2	8.194	12
113	Magnasco Alberto	2	7.709	12
114	Moscatelli Andrea	3	7.75	11
115	Buffelli Francesca	4	5.689	11
116	Brignole Chiara	1	10.856	10.856
117	Fruscione Floriana	2	13.523	10.8

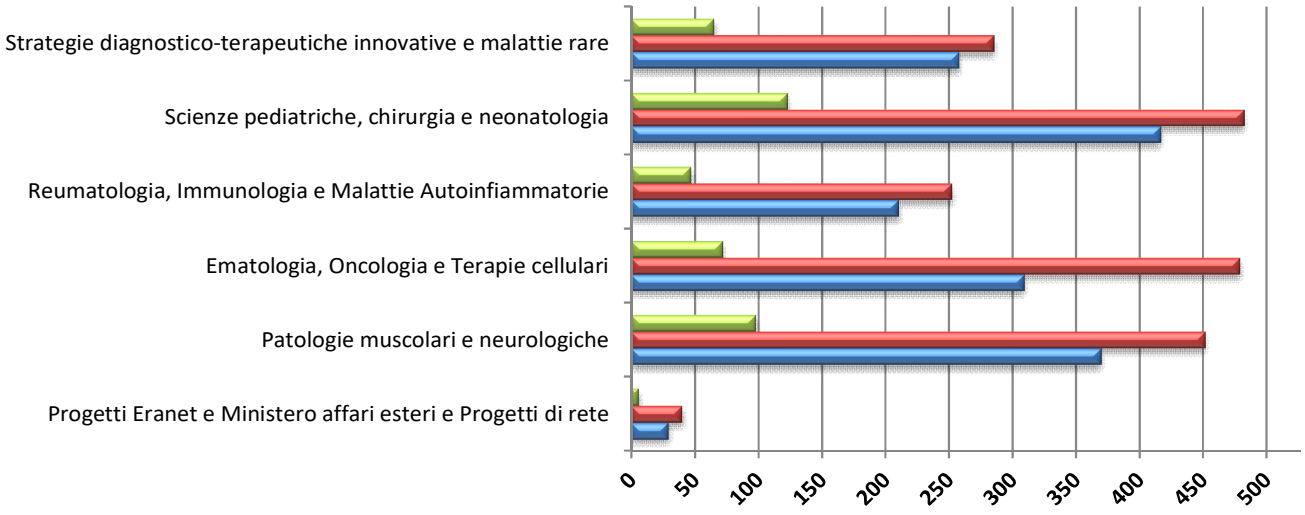
118	De Marco Patrizia	4	12.196	10.8
119	Raggi Federica	2	9.942	10.8
120	Lavarello Chiara	2	8.881	10.8
121	Chiesa Sabrina	2	16.783	10.055
122	Sacco Oliviero	4	10.979	10
123	Biassoni Roberto	2	6.654	10
124	Damasio Maria Beatrice	3	5.78	10
125	Malattia Clara	3	15.052	9.6
126	Morsellino Vera	2	13.36	9.6
127	Filocamo Mirella	2	8.464	9.6
128	Giardino Stefano	3	14.768	9.4
129	Alongi Alessandra	2	7.782	9.2
130	Tosca Maria Angela	4	16.022	9
131	Cerone Roberto	3	12.184	9
132	Calvillo Michaela	2	10.412	9
133	Lanciotti Marina	2	10.412	9
134	Palmisani Elena	2	10.412	9
135	Terranova Maria Paola	2	10.412	9
136	Sabatini Federica	2	9.217	9
137	Derchi Maria Elena	3	8.088	9
138	Torre Michele	4	7.894	9
139	Divizia Maria Teresa	3	14.481	8.8
140	Arrigo Serena	4	12.103	8.8
141	Balagura Ganna	2	8.6	8.8
142	Conte Massimo	2	8.592	8.8
143	Mazzocco Katia	2	7.888	8
144	Madeo Annalisa	2	6.261	8
145	Tripodi Gino	2	5.413	8
146	Sementa Angela Rita	2	8.648	7.8
147	Bocciardi Renata	3	9.358	7.6
148	Corsolini Fabio	2	7.654	7.6
149	Saffioti Carolina	3	7.175	7.5
150	Minghetti Diego	2	5.374	7.2
151	Molinari Angelo C	3	18.932	7.197
152	Salpietro Vincenzo Damiano	2	13.572	6.8
153	Schena Francesca	2	10.066	6.6
154	Gandullia Paolo	3	8.282	6.4
155	Cresta Federico	3	8.376	6.3
156	Scelsi Silvia	2	9.144	6
157	Milanaccio Claudia	1	7.182	6
158	Rusmini Marta	2	6.777	6

159	Simonini Alessandro	3	6.535	6
160	Lualdi Susanna	2	6.199	6
161	Viaggi Silvia	1	6.162	6
162	Ronchetti Anna	2	6.05	6
163	Airoldi Irma	1	5.656	6
164	Principi Elisa	1	5.203	6
165	De Grandis Elisa	2	4.925	6
166	D'Alessandro Matteo	1	4.183	6
167	Degl'Innocenti Maria Ludovica	1	4.183	6
168	Panicucci Chiara	1	3.762	6
169	Santamaria Giuseppe	1	3.687	6
170	Trivelli Antonella	1	3.526	6
171	Buratti Silvia	1	2.798	6
172	Lampugnani Elisabetta	1	2.798	6
173	Pezzato Stefano	1	2.798	6
174	Bertamino Marta	1	2.673	6
175	Rosina Silvia	1	2.673	6
176	Schiappapietra Benedetta	1	2.673	6
177	Cardiello Valentina	1	2.496	6
178	Malova Mariya	1	2.496	6
179	Puliti Aldamaria	2	7.182	5.6
180	Casciaro Rosaria	2	6.729	5.3
181	Nozza Paolo	3	8.186	5.1
182	Allegri Anna Elsa Maria	2	4.873	5
183	Loy Anna	2	4.455	5
184	Boero Silvio	3	3.937	5
185	Avanzini Stefano	2	3.023	5
186	De Angelis Costanza	2	2.939	5
187	Muraca Monica	1	6.68	4.8
188	Carlini Barbara	1	6.162	4.8
189	Calvi Angela	1	5.13	4.8
190	Tappino Barbara	1	4.453	4.8
191	Manunza Francesca	2	3.471	4.5
192	Occella Corrado	2	3.471	4.5
193	Lanteri Paola	2	4.687	4.4
194	Manzitti Carla	2	3.72	4.1
195	Lerone Margherita	2	4.557	4
196	Bocca Paola	1	4.128	4
197	Girosi Donata	1	4.128	4
198	Tassano Elisa	3	4.086	4
199	Boeri Luca	1	3.648	4

200	Traggiai Cristina	1	3.648	4
201	Gallizia Annalisa	1	3.634	4
202	Notarnicola Sara	1	3.634	4
203	Tibaldi Jessica	1	3.634	4
204	Leoni Massimiliano	1	3.599	4
205	Pacetti Mattia	2	3.446	4
206	D'Agostino Roberto	1	2.721	4
207	Tarantino Vincenzo	1	2.721	4
208	La Masa Daniela	1	2.487	4
209	Sorrentino Stefania	1	2.43	4
210	Sciarretta Lucia	1	2.16	4
211	Mazzola Cinzia	1	2.092	4
212	Persano Giorgio	1	1.726	4
213	Piccotti Emanuela	2	5.036	3.8
214	Corcione Anna	1	6.162	3.6
215	Scuderi Francesca	1	4.674	3.6
216	Cassanello Michela	1	4.287	3.6
217	d'Annunzio Giuseppe	1	3.347	3.6
218	Penuela Leonardo Alett	2	6.746	3.5
219	Viglizzo Gianmaria	2	3.64	3.5
220	Trucco Federica	1	2.229	3.2
221	Tumolo Miriam	1	4.572	3
222	Penco Federica	1	4.104	3
223	Traverso Monica	2	4.102	3
224	Brisca Giacomo	1	3.158	3
225	Calcagno Annalisa	2	2.847	3
226	Ronchetto Patrizia	2	2.847	3
227	Signa Sara	1	2.673	3
228	Nasto Luigi Aurelio	2	2.103	3
229	Riganti Simone	2	2.103	3
230	Palmieri Antonella	4	3.402	2.8
231	Olcese Roberta	1	3.965	2
232	Ferretti Elisa	1	2.552	2
233	Raso Alessandro	1	2.484	2
234	Gastaldi Roberto	1	1.726	2
235	Manfredini Luca	1	1.726	2
236	Secci Francesca	1	1.723	2
237	Di Stadio Mauro	1	1.363	2
238	Bellini Tommaso	2	1.348	2
239	Cossu Irene	1	6.162	1.8
240	Stagnaro Nicola	2	2.046	1.5

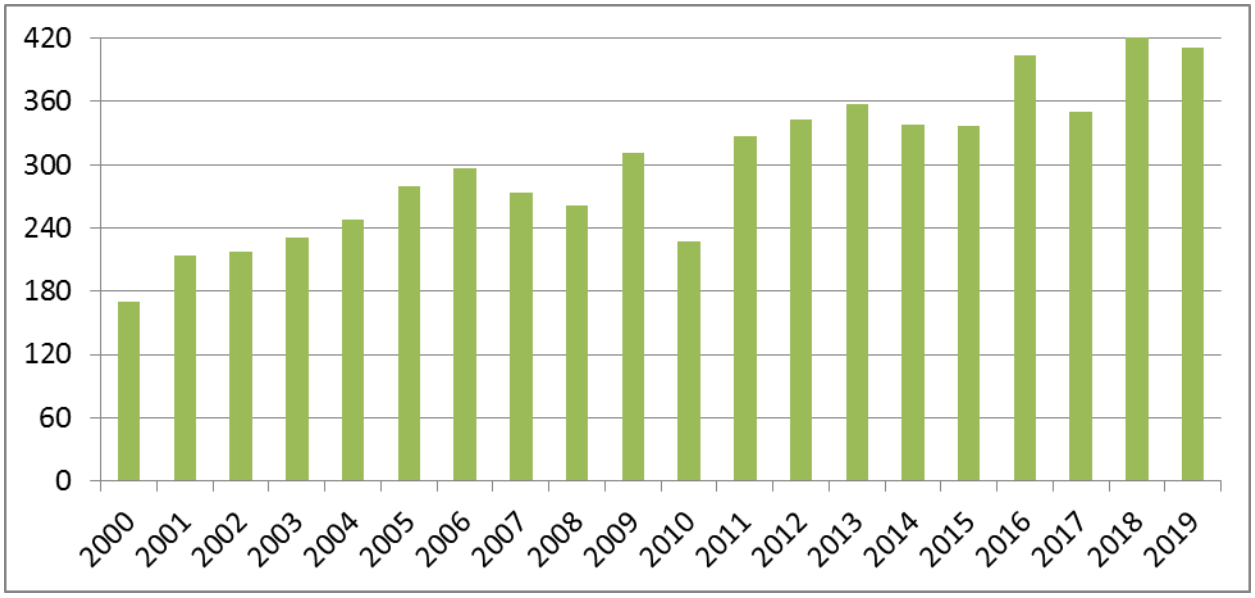
241	Barabino Arrigo	1	2.991	1.2
242	Silvetti Simona	1	1.882	1.2
243	Grossi Serena Maria	1	1.654	1
244	Rizzo Francesca	1	1.458	1
245	Bondanza Sara	1	0.943	1
246	Marasini Maurizio Francesco	1	0.943	1
247	Santoro Francesco	1	0.943	1
248	Fiorio Patrizia	1	0.825	1
249	Marre-Brunenghi Giorgio	1	0.74	1
250	Martucciello Giuseppe	1	0.674	1
251	Bleidl Dario	1	0.967	0.5
252	Coccia Maria Cristina	1	0.967	0.5
253	Pastorino Daniela	1	0.588	0.5

Istituto Giannina Gaslini
Produzione Scientifica anno 2019 per Linea di Ricerca

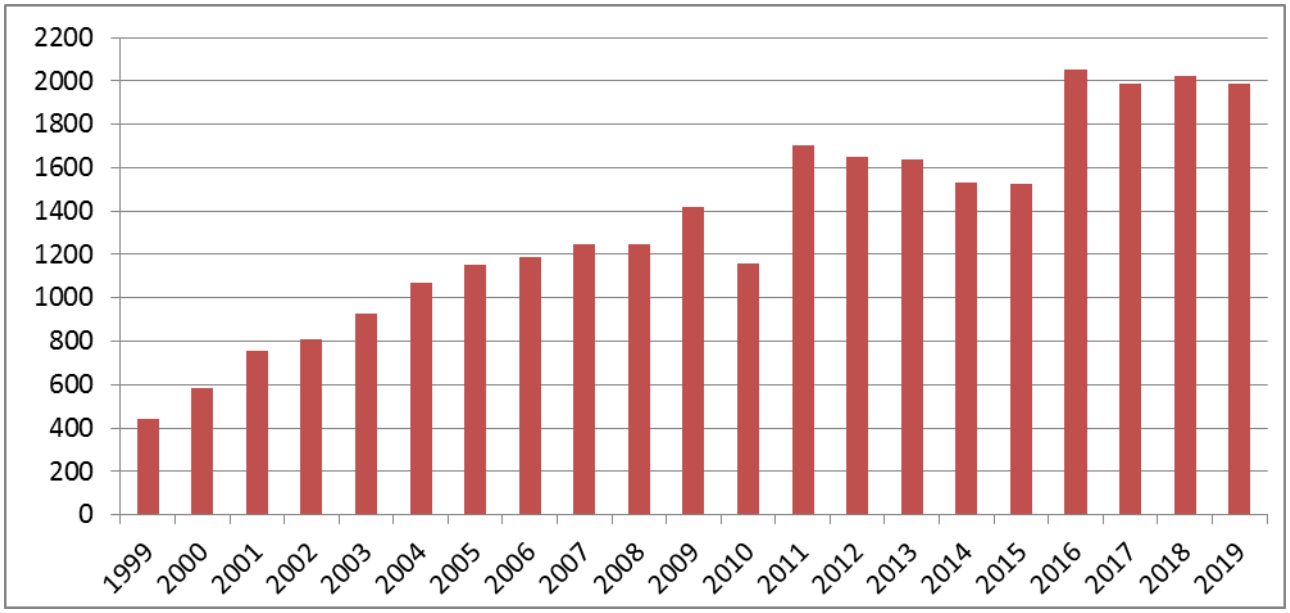


Linea di Ricerca	Linea di Ricerca	N. di Pubblicazioni	IF Grezzo	IF Normalizzato Ministeriale
1	Strategie Diagnostico-Terapeutiche Innovative e Malattie Rare	65	285.242	257.806
2	Scienze Pediatriche, Chirurgia e Neonatologia	123	481.826	416.386
3	Reumatologia, Immunologia e Malattie Autoinfiammatorie	47	251.994	210.312
4	Ematologia, Oncologia e Terapie Cellulari	72	478.565	309.134
5	Patologie Muscolari e Neurologiche	98	451.427	369.64
10	Progetti Eranet e Ministero affari esteri e Progetti di rete	6	40.075	29.214
Totale		411	1989.129	1592.492

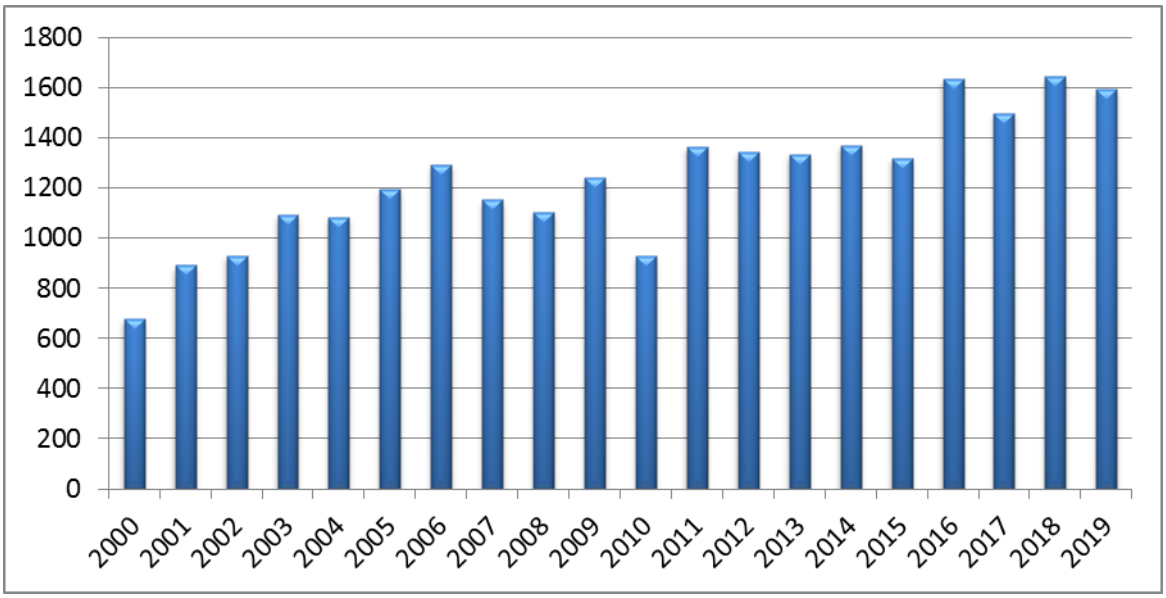
Istituto Giannina Gaslini
N. Pubblicazioni



Impact Factor Grezzo
Pubblicazioni Istituto Giannina Gaslini



Impact Factor Normalizzato
Pubblicazioni Istituto Giannina Gaslini



Top Italian Scientists (TIS) della Via Academy

	RICERCATORE	AREA	H-INDEX	CITAZIONI
1	Biassoni Roberto	Biologia Molecolare	61	19166
2	Bosco Maria Carla	Lab. Biologia Molecolare	31	3017
3	Bottino Cristina	Immunologia	79	26089
4	Bruno Claudio	Malattire neuromuscolari	53	9251
5	Cama Armando	Neurochirurgia	41	5666
6	Cantoni Claudia	Immunologia	51	12772
7	Capra Valeria	Neurochirurgia	34	4994
8	Caridi Gianluca	Nefrologia	42	6484
9	Castagnola Elio	Malattie Infettive	50	10372
10	Castellani Carlo	Fibrosi Cistica	40	7342
11	Ceccherini Isabella	Genetica Medica	53	18356
12	Coviello Domenico	Genetica Umana	34	4010
13	De Marco Patrizia	Neurochirurgia	31	2727
14	Di Rocco Maja	Malattie Rare	46	7115
15	Dufour Carlo	Ematologia	42	7282
16	Eva Alessandra	Biologia Molecolare	37	6496
17	Falco Michela	Immunologia	49	9650
18	Gandolfo Carlo	Neuroradiologia	40	4938
19	Garaventa Alberto	Oncologia	45	8169
20	Garrè Maria Luisa	Neuro-Oncologia	36	4609
21	Gattorno Marco	Reumatologia	65	14720
22	Ghiggeri Gian Marco	Nefrologia	63	16758
23	Haupt Riccardo	Epidemiologia/Statistica	46	7234
24	Maghnie Mohamad	Endocrinologia	51	7961
25	Mattioli Girolamo	Chirurgia	34	4151
26	Minetti Carlo	Malattie Neuromuscolari	62	11624
27	Morandi Fabio	Lab. Cellule Staminali Post Natali e Terapie Cellulari	31	2479
28	Nobili Lino	Neuropsichiatria	55	8102
29	Paladini Dario	Diagnosi Prenatale	47	7431
30	Parodi Stefano	Epidemiologia/Statistica	34	4266
31	Pastorino Fabio	Oncologia	37	3659
32	Pistorio Angela	Epidemiologia/Statistica	70	15697
33	Podestà Marina	Terapie Cellulari/Ematologia	42	5869
34	Ponzoni Mirco	Lab. Terapie Sperimentali in Oncologia	47	6799
35	Raffaghello Lizzia	Oncologia/Immunologia	45	6935
36	Ramenghi Luca Antonio	Neonatologia	39	5163

37	Ravelli Angelo	Reumatologia	78	24935
38	Rossi Andrea	Neuroradiologia	44	6539
39	Ruperto Nicolino	Reumatologia	79	24562
40	Striano Pasquale	Malattie Neuromuscolari	62	14611
41	Tosca Mariangela	Pneumologia e Allergologia	33	4027
42	Verrina Enrico	Nefrologia	33	3245
43	Zara Federico	Malattie Neuromuscolari	59	14217
	TOTALE		**2051**	

La Via Academy ha individuato i "Top Italian Scientists" (TIS) sulla base di dell'H-index
Il Gaslini annovera ben 43 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

Ricerche e Trials clinici proposti nel 2019

Anno parere definitivo	Titolo studio	Unità Operativa
2019	Registro pazienti, studio di sicurezza post-autorizzativo con pazienti affetti da Neuroblastoma ad alto rischio, trattati con anticorpo monoclonale Dinutuxumab Beta	Oncologia
2019	Studio osservazionale, multicentrico, prospettico per valutare l'aderenza al trattamento con GH in pazienti nell'età di transizione (GH in transition)	Clinica Pediatrica e Endocrinologia
2019	ELOCTA Study (A 5-year Chart Review Study of patients with Haemopèhilia A with inhibitors treated with rFVIIIFc-Elocta for immune tolerance induction)	Centro di Emostasi e Trombosi
2019	Sequenziamento dell'intero genoma nell'ambito della diagnosi di malattie rare: valutazione del rapporto costo-efficacia in una popolazione eterogenea di pazienti già sottoposta ad uninconclusivo sequenziamento dell'esoma. RF-2018-12366314	Genetica Medica
2019	La capillaroscopia periungueale nelle malattie reumatiche infantili e in bambini sani	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Studio di Fase II. In aperto, a braccio singolo, per valutare la sicurezza d impiego, l efficacia e la farmacocinetica di midostautina (PKC412), somministrata due volte al giorno, in associazione alla chemioterapia standard e in monoterapia post-consolidamento in pazienti pediatrici con AML con FLT3-mutato non trattata	Ematologia
2019	Risposta immunitaria verso il tumore di Wilms: caratterizzazione delle interazioni cellulari e molecolari e identificazione di nuovi bersagli terapeutici	Lab. Immunologia Clinica e Sperimentale
2019	Studio osservazionale per sviluppare una misura di outcome riferita dal paziente nella malattia di Gaucher (QOL-ONE- PRO 1G)	Centro Malattie Rare
2019	Sperimentazione di fase 2, multicentrica, randomizzata, in doppio cieco, controllata verso placebo per valutare l'efficacia e la sicurezza di LBITenabasum nella fibrosi cistica	Centro Fibrosi Cistica
2019	Dosaggio dell'adenosina plasmatica e lesioni sostanza bianca nel neonato a pretermine	Patologia Neonatale
2019	Validazione degli studi diagnostici con Risonanza Magnetica 7T nelle epilessie focali ad insorgenza pediatrica	Neuroradiologia

2019	Studio di fase I/II, in aperto, multiventricom volto a lautare la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia preliminare di durvalumab in monoterapia o di durvalumb in combinazione con tremelimumab in pazianti pediatrici affetti da tumori solidi e neoplasie ematologiche in stadio avanzato	Oncologia

2019	Studio di coorte retrospettivo sulla storia naturale dell'atrofia muscolare spinale di tipo 1 utilizzando i dati delle cartelle cliniche	Centro di Miologia traslazionale e sperimentale
2019	Relazioni fra genotipo del FIX e farmacocinetica del FIX ricombinante, Nanocog alfa, in pazienti affetti da emofilia B (studio "GePKHIS" - F9 Genotype and PK Hemophilia B Italian Study)	Centro di Emostasi e Trombosi
2019	Protocollo in aperto, multicentrico, rollover con nilotinib per i pazienti che hanno completato studi precedenti con nilotinib sponsorizzati da Novartis e che, a giudizio dello sperimentatore, beneficiano del trattamento continuato con nilotinib	Ematologia
2019	Studio in aperto di fase 3 per la valutazione della sicurezza e dell'efficacia a lungo termine della terapia combinata VX-445 in soggetti con fibrosi cistica omozigoti o eterozigoti per la mutazione F508del	Centro Fibrosi Cistica
2019	Studio controllato in doppio cieco, randomizzato, di fase 3 per la valutazione della sicurezza ed efficacia della terapia combinata di VX-445 nei soggetti con fibrosi cistica eterozigoti per la mutazione F508del e per la mutazione della funzione residuale o di gating (genotipi F/G e F/RF)	Centro Fibrosi Cistica
2019	Studio di fase 3 in aperto per la valutazione della sicurezza ed efficacia a lungo termine della terapia combinata di VX-445 nei soggetti con fibrosi cistica eterozigoti per la mutazione F508del e per la mutazione della funzione residuale o di gating (genotipi F/G e F/RF)	Centro Fibrosi Cistica
2019	IntReALL HR 2010 - Studio internazionale per il trattamento del rischio alto nella popolazione infantile con Leucemia Linfoblastica Acuta (LLA) recidiva	Oncologia, Ematologia e Trapianto di Midollo
2019	Studio clinico di fase 3, multicentrico, in doppio cieco, randomizzato, controllato con placebo per valutare la sicurezza e l'efficacia di ertugliflozin (MK-8835/PF-04971729) in partecipanti pediatrici (di età compresa tra 10 e 17 anni inclusi) con diabete mellito di tipo 2	Clinica Pediatrica e Endocrinologia
2019	Valutazione dei fattori genetici in grado di modificare il fenotipo clinico in pazienti affetti da malattia di Alexander	Genetica Medica
2019	Dieta mima digiuno per migliorare la secrezione endogena di insulina e arrestare il processo autoimmune in bambini e adolescenti con diabete mellito tipo I neodiagnosticato (DMD-DM1)	Clinica Pediatrica e Endocrinologia
2019	Microbioma orale e fecale (MOF) nei pazienti pediatrici sottoposti a trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche	Centro di Trapianto di Midollo Osseo
2019	Approcci terapeutici per pazienti con fibrosi cistica con	Genetica Medica

	mutazioni rare	
2019	Umbrella protocol SIOP (Societé Internationale d'Oncologie Pédiatrique) - Renal Tumor Study Group 2016	Oncologia
2019	Uno studio multicentrico di fase 3 per valutare la sicurezza e l'efficaciaa lungo termine di Baricitinib in pazienti da 1 anno a <18 anni di età con Artrite Idiopatica Giovanile (AIG)	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Uno studio di estensione che valuta l efficacia a lungo termine, la sicurezza e la tollerabilita fino a 4 anni di secukinumab per via sottocutanea in pazienti con Artrite Idiopatica Giovanile, sottotipi Artrite Psoriasica Giovanile e Artrite Entesite Relata	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Studio prospettico osservazionale su storia naturale e terapia nell'Emiplegia Alternante dell'Infanzia (IAHCRC OBSERV-AHC)	Neuropsichiatria Infantile
2019	Studio multicentrico prospettico osservazionale del microbioma nei bambini con neuroblastoma: potenziale ruolo nell'eziologia, nella prognosi e nella terapia del neuroblastoma	Oncologia
2019	Studio di fase II, randomizzato, in aperto, multicentrico per valutare la reattogenicità, sicurezza ed immunogenicità della formulazione pediatrica del vaccino a subunità di GSK Biologicals candidato contro herpes Zoster (PED-HZ/su), quando somministrato per via intramuscolare in una schedula a 2 dosi in soggetti pediatrici immunocompromessi riceventi trapianto renale con età compresa fra 1 e 17 anni	Nefrologia e Trapianto di rene
2019	Genetic innovation to undertand stroke. NGS per la diagnosi genetica, la terapia e il follow-up multispecialistico dei bambini con stroke	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Epilessia ed aritmie - Studio prospettico - Attuazione protocollo di indagine Prot TRITRIAL PROT DFIDM-8102	Pediatria d'urgenza e Pronto Soccorso
2019	Studio multicentrico prospettico per l'analisi del profilo genomico di sarcomi di pazienti pediatrici e giovani adulti alla diagnosi e/o alla ricaduta/refrattarietà di malattia	Oncologia
2019	Studio in aperto, con controllo attivo, sull efficacia e la sicurezza di baricitinib somministrato per via orale in pazienti da 2 anni a meno di 18 anni di eta con artrite idiopatica giovanile associata ad uveite attiva o con uveite anteriore cronica anticorpi anti-nucleo positivi	Clinica Pediatrica e Reumatologia
2019	Protocollo di trattamento per bambini e adolescenti affetti da leucemia acuta	Ematologia
2019	Studio in aperto, a lungo termine volto a valutare la sicurezza, la tollerabilita e l efficacia di Givinostat in pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne che sono stati precedentemente trattati in uno studio con Givinostat	Centro di Miologia traslazionale e sperimentale

2019	Studio in aperto, a singolo braccio per valutare l attivita antitumorale, la sicurezza e la farmacocinetica di Isatuximab in combinazione a chemioterapia in pazienti pediatrici di eta da 28 giorni a meno di 18 anni affetti da leucemia linfoblastica acuta (LLA) di tipo B o T recidivata/refrattaria o leucemia mieloide acuta (LMA) in prima o secondo recidiva	Ematologia
2019	Restrospettivo osservazionale epidemiologico nei bambini con neuroblastoma:analisi della distribuzione spaziale dell incidenza di neuroblastoma nel territorio italiano	UOSD Terapie Sperimentali in Oncologia
2019	Trapianto di cellule staminali emopoietiche nelle sindromi da insufficienza midollare congenita: esperienza presso l Istituto G. Gaslini	Centro di Trapianto di Midollo Osseo
2019	Citomegalovirus post trapianto di cellule staminali emopoietiche. Esperienza del Centro Trapianto di Midollo dell Istituto G. Gaslini	Centro di Trapianto di Midollo Osseo
2019	Protocollo curosurf nel lattante con ards moderata o grave in corso di bronchiolite	Anestesia e Rianimazione neonatale e pediatrica

Linee di ricerca e Pubblicazioni 2019

Linea di ricerca 1

STRATEGIE DIAGNOSTICO-TERAPEUTICHE INNOVATIVE E MALATTIE RARE

Responsabili scientifici:

Gino Tripodi, Federico Zara

Descrizione:

Le attività svolte nell'ambito di questa linea di ricerca sono rivolte all'identificazione dei meccanismi patogenetici di malattia e di possibili biomarcatori, come base per lo sviluppo di nuovi approcci diagnostici e terapeutici per il trattamento delle malattie pediatriche, con particolare interesse rivolto alle Malattie Rare per le quali l'Istituto è centro di riferimento. Per l'ottimale svolgimento di tali attività viene utilizzato un approccio integrato laboratorio/clinica, supportato dall'utilizzo delle tecnologie più avanzate ed innovative disponibili presso le core facilities dell'Istituto.
La caratterizzazione dei meccanismi patogenetici di malattia e l'identificazione di potenziali bio-marcatori con valore diagnostico e prognostico rappresentano il punto di partenza per la messa a punto di test diagnostici efficaci e per l'identificazione di potenziali nuovi target terapeutici da poter utilizzare nella pratica clinica. Questo aspetto risulta ancor più rilevante nell'ambito delle malattie rare, malattie per le quali non esiste tuttora un'univoca classificazione internazionale e il cui numero cresce soprattutto a seguito dei progressi della ricerca genetica, specialmente nell'età pediatrica. L'impiego delle più moderne tecnologie, in particolare nelle aree emergenti (Genomica, Proteomica e Metabolomica), favorisce l'implementazione dei metodi di diagnosi e di monitoraggio terapeutico, nonché una più fine caratterizzazione dei meccanismi patogenetici di malattia.
L'attività svolta dalle Unità Operative afferenti a questa linea di ricerca ha una valenza trasversale nell'ambito della ricerca e dell'assistenza dell'Istituto. La stretta connessione tra le competenze laboratoristiche di queste unità e quelle cliniche nelle diverse specialità, rappresenta il punto di forza per il proficuo conseguimento degli obiettivi prefissati. I tradizionali metodi diagnostici (analisi istologica, citogenetica, biologia molecolare, biochimica clinica etc.) vengono affiancati da approcci innovativi in aree emergenti (Genomica NGS, Proteomica e Metabolomica). L'integrazione dei risultati ha elevata potenzialità di favorire il corretto inquadramento diagnostico, la stratificazione dei pazienti in termini di stadio di malattia e risposta alla terapia, nonché l'identificazione di nuove opzioni di trattamento. Particolare interesse sarà rivolto alle malattie rare, quali malattie metaboliche, malformazioni congenite, malattie emato-immunologiche, neuroblastoma.

Obiettivo:

La linea di ricerca si pone come obiettivo principale di elaborare nuovi protocolli diagnostici e protocolli terapeutici più mirati per diverse patologie pediatriche utilizzando un approccio combinato delle tecnologie più avanzate. Il corretto inquadramento del paziente consentirà di elaborare terapie più mirate e ed efficaci.

U.O.C. Anatomia Patologica

Direttore: Angela Rita Sementa

"Studio istologico e biomolecolare di casistiche di patologia oncologica pediatrica - Histological and biomolecular study of cases with pediatric oncologic disease"
"Cutaneous melanocytic Spitzoid lesions in childhood and adolescents"

U.O.S.D. Biologia Molecolare

Direttore: Alessandra Eva
"Biomarcatori e fattori prognostici nei tessuti e nelle biopsie liquide - Biomarkers and prognostic factors in tissues and in liquid biopsies"

U.O.C. Laboratorio Analisi

Direttore: Gino Tripodi

"Sviluppo di nuove tecnologie a specifico orientamento pediatrico nella diagnostica delle patologie infettive e nello studio del microbiota - Development of new technologies especially designed for children in the diagnosis of infectious diseases and in the study of the microbiota"
"Development and validation of new methods for the determination of drugs and metabolites in biological fluids by liquid chromatography-tandem mass spectrometry (LC-MS)"

U.O.C. Genetica Medica

Direttore: Isabella Ceccherini

"Studio genetico, genomico e funzionale di malattie rare per lo sviluppo di strategie diagnostiche - Genetic, genomic, and functional study of rare diseases for the development of diagnostic strategies"
"Studio genetico, genomico e funzionale di malattie rare per lo sviluppo di strategie terapeutiche innovative - Genetic, genomic, and functional study of rare diseases for the development of innovative therapeutic strategies"

U.O.S.D. Centro Fibrosi Cistica

Direttore: Carlo Castellani

"Approcci per la cura dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica con rare mutazioni - Approaches for the treatment of patients with cystic fibrosis with rare mutations"
"Partecipazione a RCT internazionali nell'ambito del CTN della Società Europea Fibrosi Cistica - Partecipation in international RCT within the CTN of the European Society Cystic Fibrosis"
"Patient Engagement in Cystic Fibrosis: a cross-sectional multistakeholder study"
"Multiomic approach for the identification of new leukocytes biomarkers directly related to a restored CFTR activity following ex vivo treatment with VX770"

U.O.S.D. Centro Malattie Rare

Direttore: Maja Di Rocco

"Genius-Genetic Innovation To Understand Stroke. NGS per la diagnosi genetica, la terapia e il follow-up multispecialistico dei bambini con stroke - Genius-Genetic Innovation To Understand Stroke. NGS for genetic diagnosis, therapy, and multispecialist follow-up of children with stroke"
"Gestione e implementazione di registri per malattie rare e conduzione di studi osservazionali per una diagnostica delle malattie rare del metabolismo e altri difetti congeniti - Management and

implementation of registries for rare diseases and conduction of observational studies for the diagnosis of rare diseases of metabolism and other congenital defects”

Core Facilities

Direttore: Gino Tripodi

"Ottimizzazione delle metodologie citometriche nell'ambito della diagnostica traslazionale - Optimization of cytometric methods in the field of translational diagnostics"
"Proteomica e Metabolomica applicata alla Medicina di Precisione: metodi innovativi di stratificazione dei pazienti basati sulla correlazione tra Big Data e Clinica - Proteomics and Metabolomics applied to Precision Medicine: innovative methods of patient stratification based on the correlation between Big Data and Clinic"

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Amato Felice, Scudieri Paolo, Musante Ilaria, Tomati Valeria, Caci Emanuela, Comegna Marika, Maietta Sabrina, Manzoni Francesca, Di Lullo Antonella Miriam, De Wachter Elke, Vanderhelst Eef, Terlizzi Vito, Braggion Cesare, Castaldo Giuseppe, Galietta Luis J V Two CFTR mutations within codon 970 differently impact on the chloride channel functionality HUMAN MUTATION 2019;40 (6): 742-748. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 3.6].
2) Armirotti Andrea, Tomati Valeria, Matthes Elizabeth, Veit Guido, Cholon Deborah M, Phuan Puay-Wah, Braccia Clarissa, Guidone Daniela, Gentzsch Martina, Lukacs Gergely L, Verkman Alan S, Galietta Luis J V, Hanrahan John W, Pedemonte Nicoletta. Bioactive Thymosin Alpha-1 Does Not Influence F508del-CFTR Maturation and Activity Scientific Reports 2019;9 (1): 10310. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
3) Barco Sebastiano, Castagnola Elio, Mesini Alessio, Tripodi Gino, Cangemi Giuliana. Potential pitfalls in LC-MS/MS quantification of colistin for therapeutic drug monitoring of patients treated with colistimethate JOURNAL OF PHARMACEUTICAL AND BIOMEDICAL ANALYSIS 2019;170: 193-195. [IF grezzo: 2.983; IF Minist: 4].
4) Barco Sebastiano, Verly Iedan, Corrias Maria Valeria, Sorrentino Stefania, Conte Massimo, Tripodi Gino, Tytgat Godelieve, van Kuilenburg André, van der Ham Maria, de Sain-van der Velden Monique, Garaventa Alberto, Cangemi Giuliana. Plasma free metanephrines for diagnosis of neuroblastoma patients CLINICAL BIOCHEMISTRY 2019;66: 57-62. [IF grezzo: 2.43; IF Minist: 4].
5) Begliuomini C., Magli G., Di Rocco Maja, Santorelli F.M., Cassandrini D., Nesti C., Deodato F., Diodato D., Casellato S., Simula D.M., Dessì V., Eusebi A., Carta A., Sotgiu S. VARS2-linked mitochondrial encephalopathy: Two case reports enlarging the clinical phenotype BMC Medical Genetics 2018;20 (1): 77. [IF grezzo: 1.74; IF Minist: 1].
6) Bell SC, Castellani Carlo, Flume PA. Disruption in research publishing: the open access revolution Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (6): 747-749. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 3.6].
7) Bell Scott C, Castellani Carlo, Flume Patrick A JCF - progress in 2018 Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (1): 1-5. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 3.6].
8) Bonifacino Tiziana, Provenzano Francesca, Gallia Elena, Ravera Silvia, Torazza Carola, Bossi Simone, Ferrando Sara, Puliti Aldamaria, Van Den Bosch Ludo, Bonanno Giambattista, Milanese Marco. In-vivo genetic ablation of metabotropic glutamate receptor type 5 slows down disease progression in the SOD1G93A mouse model of amyotrophic lateral sclerosis NEUROBIOLOGY OF DISEASE 2019;129: 79-92. [IF grezzo: 5.16; IF Minist: 3.6].
9) Bosco Maria Carla. Macrophage polarization: Reaching across the aisle? JOURNAL OF ALLERGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;143 (4): 1348-1350. [IF grezzo: 14.11; IF Minist: 14.11].
10) Bottega R., Napolitano L.M.R., Carbone A., Cappelli Enrico, Corsolini Fabio, Onesti S., Savoia A., Gasparini P., Faletra F. Two further patients with Warsaw breakage syndrome. Is a mild

phenotype possible? Molecular Genetics & Genomic Medicine 2019;7 (5): e639. [IF grezzo: 2.448; IF Minist: 1.6].
11) Braccia Clarissa, Tomati Valeria, Caci Emanuela, Pedemonte Nicoletta, Armirotti Andrea. SWATH label-free proteomics for cystic fibrosis research Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (4): 501-506. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 6].
12) Cangelosi Davide, Resaz R., Petretto Andrea, Segalerba Daniela, Ognibene Marzia, Raggi Federica, Mastracci L., Grillo F., Bosco Maria Carla, Varesio Luigi, Sica A., Colombo I., Eva Alessandra. A Proteomic Analysis of GSD-1a in Mouse Livers: Evidence for Metabolic Reprogramming, Inflammation, and Macrophage Polarization JOURNAL OF PROTEOME RESEARCH 2019;18 (7): 2965-2978. [IF grezzo: 3.78; IF Minist: 6].
13) Cappato Serena, Giacopelli Francesca, Tonachini Laura, Ravazzolo Roberto, Bocciardi Renata. Identification of reference genes for quantitative PCR during C3H10T1/2 chondrogenic differentiation MOLECULAR BIOLOGY REPORTS 2019;46 (3): 3477-3485. [IF grezzo: 2.107; IF Minist: 2].
14) Cappiello Floriana, Ranieri Danilo, Carnicelli Veronica, Casciaro Bruno, Chen Han-Tang, Ferrera Loretta, Di Y Peter, Mangoni Maria Luisa. Bronchial epithelium repair by Esculentin-1a-derived antimicrobial peptides Scientific Reports 2019;9 (1): 18988. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 3.6].
15) Caraffi S.G., Maini I., Ivanovski I., Pollazzon M., Giangiobbe S., Valli M., Rossi A., Sassi S., Faccioli S., Di Rocco Maja, Magnani C., Campos-Xavier B., Unger S., Superti-Furga A., Garavelli L. Severe peripheral joint laxity is a distinctive clinical feature of spondylodysplastic-ehlersdanlos syndrome (Eds)-b4galt7 and spondylodysplastic-eds-b3galt6 Genes 2019;10 (10): e799. [IF grezzo: 3.331; IF Minist: 2.4].
16) Castellani Carlo, Linnane Barry, Pranke Iwona, Cresta Federico, Sermet-Gaudelus Isabelle, Peckham Daniel. Cystic Fibrosis Diagnosis in Newborns, Children, and Adults SEMINARS IN RESPIRATORY AND CRITICAL CARE MEDICINE 2019;40 (6): 701-714. [IF grezzo: 1.647; IF Minist: 1].
17) Caviglioli Gabriele, Chinol Marco, Baldassari Sara, Garaboldi Lucia, Zuccari Guendalina, Petretto Andrea, Drava Giuliana, Sinico Chiara, Paganelli Giovanni. A new microdispersed albumin derivative potentially useful for radio-guided surgery of occult breast cancer lesions Scientific Reports 2019;9 (1): 5623. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 3.6].
18) Cossarizza A., Chang H.-D., Radbruch A., Acs A., Adam D., Adam-Klages S., Agace W.W., Aghaeepour N., Akdis M., Allez M., Almeida L.N., Alvisi G., Anderson G., Andrä I., Annunziato F., Anselmo A., Bacher P., Baldari C.T., Bari S., Barnaba V., Barros-Martins J., Battistini L., Bauer W., Baumgart S., Baumgarth N., Baumjohann D., Baying B., Bebawy M., Becher B., Beisker W., Benes V., Beyaert R., Blanco A., Boardman D.A., Bogdan C., Borger J.G., Borsellino G., Boulais P.E., Bradford J.A., Brenner D., Brinkman R.R., Brooks A.E.S., Busch D.H., Büscher M., Bushnell T.P., Calzetti F., Cameron G., Cammarata I., Cao X., Cardell S.L., Casola S., Cassatella M.A., Cavani A., Celada A., Chatenoud L., Chattopadhyay P.K., Chow S., Christakou E., ¿i¿in-Šain L., Clerici M., Colombo F.S., Cook L., Cooke A., Cooper A.M., Corbett A.J., Cosma A., Cosmi L., Coulie P.G., Cumano A., Cvetkovic L., Dang V.D., Dang-Heine C., Davey M.S., Davies D., De Biasi S., Del Zotto Genny, Dela Cruz G.V., Delacher M., Della Bella S., Dellabona P., Deniz G., Dessing M., Di Santo J.P., Diefenbach A., Dieli F., Dolf A., Dörner T., Dress R.J., Dudziak D., Dustin M., Dutertre C.-A., Ebner F., Eckle S.B.G., Edinger M., Eede P., Ehrhardt G.R.A., Eich M., Engel P., Engelhardt B., Erdei A., Esser C., Everts B., Evrard M., Falk C.S., Fehniger T.A., Felipo-Benavent M., Ferry H., Feuerer M., Filby A., Filkor K., Fillatreau S., Follo M., Förster I., Foster J., Foulds G.A., Frehse B., Frenette P.S., Frischbutter S., Fritzsche W., Galbraith D.W., Gangaev A., Garbi N., Gaudilliere B., Gazzinelli R.T., Geginat J., Gerner W., Gherardin N.A., Ghoreschi K., Gibellini L., Ginhoux F., Goda K.,

Godfrey D.I., Goettlinger C., González-Navajas J.M., Goodyear C.S., Gori A., Grogan J.L., Grummitt D., Grützkau A., Haftmann C., Hahn J., Hammad H., Hämmerling G., Hansmann L., Hansson G., Harpur C.M., Hartmann S., Hauser A., Hauser A.E., Haviland D.L., Hedley D., Hernández D.C., Herrera G., Herrmann M., Hess C., Höfer T., Hoffmann P., Hogquist K., Holland T., Höllt T., Holmdahl R., Hombrink P., Houston J.P., Hoyer B.F., Huang B., Huang F.-P., Huber J.E., Huehn J., Hundemer M., Hunter C.A., Hwang W.Y.K., Iannone A., Ingelfinger F., Ivison S.M., Jäck H.-M., Jani P.K., Jávega B., Jonjic S., Kaiser T., Kalina T., Kamradt T., Kaufmann S.H.E., Keller B., Ketelaars S.L.C., Khalilnezhad A., Khan S., Kisielow J., Klenerman P., Knopf J., Koay H.-F., Kobow K., Kolls J.K., Kong W.T., Kopf M., Korn T., Kriegsmann K., Kristyanto H., Kroneis T., Krueger A., Kühne J., Kukat C., Kunkel D., Kunze-Schumacher H., Kurosaki T., Kurts C., Kvistborg P., Kwok I., Landry J., Lantz O., Lanuti P., LaRosa F., Lehuen A., LeibundGut-Landmann S., Leipold M.D., Leung L.Y.T., Levings M.K., Lino A.C., Liotta F., Litwin V., Liu Y., Ljunggren H.-G., Lohoff M., Lombardi G., Lopez L., López-Botet M., Lovett-Racke A.E., Lubberts E., Luche H., Ludewig B., Lugli E., Lunemann S., Maecker H.T., Maggi L., Maguire O., Mair F., Mair K.H., Mantovani A., Manz R.A., Marshall A.J., Martínez-Romero A., Martrus G., Marventano I., Maslinski W., Matarese G., Mattioli A.V., Maueröder C., Mazzoni A., McCluskey J., McGrath M., McGuire H.M., McInnes I.B., Mei H.E., Melchers F., Melzer S., Mielenz D., Miller S.D., Mills K.H.G., Minderman H., Mjösberg J., Moore J., Moran B., Moretta L., Mosmann T.R., Müller S., Multhoff G., Muñoz L.E., Münz C., Nakayama T., Nasi M., Neumann K., Ng L.G., Niedobitek A., Nourshargh S., Núñez G., O'Connor J.-E., Ochel A., Oja A., Ordonez D., Orfao A., Orlowski-Oliver E., Ouyang W., Oxenius A., Palankar R., Panse I., Pattanapanyasat K., Paulsen M., Pavlinic D., Penter L., Peterson P., Peth C., Petriz J., Piancone F., Pickl W.F., Piconese S., Pinti M., Pockley A.G., Podolska M.J., Poon Z., Pracht K., Prinz I., Pucillo C.E.M., Quataert S.A., Quatrini L., Quinn K.M., Radbruch H., Radstake T.R.D.J., Rahmig S., Rahn H.-P., Rajwa B., Ravichandran G., Raz Y., Rebhahn J.A., Recktenwald D., Reimer D., Reis e Sousa C., Remmerswaal E.B.M., Richter L., Rico L.G., Riddell A., Rieger A.M., Robinson J.P., Romagnani C., Rubartelli A., Ruland J., Saalmüller A., Saeys Y., Saito T., Sakaguchi S., Sala-de-Oyanguren F., Samstag Y., Sanderson S., Sandrock I., Santoni A., Sanz R.B., Saresella M., Sautes-Fridman C., Sawitzki B., Schadt L., Scheffold A., Scherer H.U., Schiemann M., Schildberg F.A., Schimisky E., Schlitzer A., Schlosser J., Schmid S., Schmitt S., Schober K., Schraivogel D., Schuh W., Schüler T., Schulte R., Schulz A.R., Schulz S.R., Scottá C., Scott-Algara D., Sester D.P., Shankey T.V., Silva-Santos B., Simon A.K., Sitnik K.M., Sozzani S., Speiser D.E., Spidlen J., Stahlberg A., Stall A.M., Stanley N., Stark R., Stehle C., Steinmetz T., Stockinger H., Takahama Y., Takeda K., Tan L., Tárnok A., Tiegs G., Toldi G., Tornack J., Traggiai E., Trebak M., Tree T.I.M., Trotter J., Trowsdale J., Tsoumakidou M., Ulrich H., Urbanczyk S., van de Veen W., van den Broek M., van der Pol E., Van Gassen S., Van Isterdael G., van Lier R.A.W., Veldhoen M., Vento-Asturias S., Vieira P., Voehringer D., Volk H.-D., von Borstel A., von Volkmann K., Waisman A., Walker R.V., Wallace P.K., Wang S.A., Wang X.M., Ward M.D., Ward-Hartstonge K.A., Warnatz K., Warnes G., Warth S., Waskow C., Watson J.V., Watzl C., Wegener L., Weisenburger T., Wiedemann A., Wienands J., Wilharm A., Wilkinson R.J., Willimsky G., Wing J.B., Winkelmann R., Winkler T.H., Wirz O.F., Wong A., Wurst P., Yang J.H.M., Yang J., Yazdanbakhsh M., Yu L., Yue A., Zhang H., Zhao Y., Ziegler S.M., Zielinski C., Zimmermann J., Zychlinsky A. Guidelines for the use of flow cytometry and cell sorting in immunological studies (second edition) EUROPEAN JOURNAL OF IMMUNOLOGY 2019;49 (10): 1457-1973. [IF grezzo: 4.695; IF Minist: 3].

19) Cristiani C.M., Turdo A., Ventura V., Apuzzo T., Capone M., Madonna G., Mallardo D., Garofalo C., Giovannone E.D., Grimaldi A.M., Tallerico R., Marcenaro E., Pesce S., Del Zotto Genny, Agosti V., Costanzo F.S., Gulletta E., Rizzo A., Moretta A., Karre K., Ascierto P.A., Todaro M., Carbone E. Accumulation of circulating CCR7þ natural killer cells marks melanoma evolution and reveals a

CCL19-dependent metastatic pathway Cancer Immunology Research 2019;7 (5): 841-852. [IF grezzo: 8.619; IF Minist: 3.6].
20) D'Ursi P., Uggeri M., Urbinati C., Millo E., Paiardi G., Milanesi L., Ford R.C., Clews J., Meng X., Bergese P., Ridolfi A., Pedemonte Nicoletta, Fossa P., Orro A., Rusnati M. Exploitation of a novel biosensor based on the full-length human F508del-CFTR with computational studies, biochemical and biological assays for the characterization of a new Lumacaftor/Tezacaftor analogue SENSORS AND ACTUATORS B-CHEMICAL 2019;301: 12713. [IF grezzo: 6.393; IF Minist: 3.6].
21) D'Urso Annachiara, Cangemi Giuliana, Barco Sebastiano, Striano Pasquale, D¿Avolio Antonio, de Grazia Ugo. LC-MS/MS-Based Quantification of 9 Antiepileptic Drugs From a Dried Sample Spot Device THERAPEUTIC DRUG MONITORING 2019;41 (3): 331-339. [IF grezzo: 2.047; IF Minist: 2].
22) Del Zotto Genny, Preijers Frank, Tárnok Attila. Phenotype Reports CYTOMETRY PART A 2019;95 (6): 645-646. [IF grezzo: 3.433; IF Minist: 6].
23) Esposto M.C., Prigitano A., Lo Cascio G., Ossi C., Grancini A., Cavanna C., Lallitto F., Tejada M., Bandettini Roberto, Mularoni A., Tortorano A.M. Yeast-like filamentous fungi: Molecular identification and in vitro susceptibility study MEDICAL MYCOLOGY 2019;57 (7): 909-913. [IF grezzo: 2.851; IF Minist: 3.6].
24) Ferrera Loretta, Baroni Debora, Moran Oscar. Lumacaftor-rescued F508del-CFTR has a modified bicarbonate permeability Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (5): 602-605. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 6].
25) Fiore Michele, Cossu Claudia, Capurro Valeria, Picco Cristiana, Ludovico Alessandra, Mielczarek Marcin, Carreira-Barral Israel, Caci Emanuela, Baroni Debora, Quesada Roberto, Moran Oscar. Small molecule-facilitated anion transporters in cells for a novel therapeutic approach to cystic fibrosis BRITISH JOURNAL OF PHARMACOLOGY 2019;176 (11): 1764-1779. [IF grezzo: 6.583; IF Minist: 3.6].
26) Furnari Manuele, De Alessandri Alessandra, Cresta Federico, Haupt Maria, Bassi Marta, Calvi Angela, Haupt Riccardo, Bodini Giorgia, Ahmed Iftikhar, Bagnasco Francesca, Giannini Edoardo Giovanni, Casciaro Rosaria. The role of small intestinal bacterial overgrowth in cystic fibrosis JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY 2019;54 (3): 261-270. [IF grezzo: 5.13; IF Minist: 4.8].
27) Genovese Michele, Borrelli Anna, Venturini Arianna, Guidone Daniela, Caci Emanuela, Viscido Gaetano, Gambardella Gennaro, di Bernardo Diego, Scudieri Paolo, Galietta Luis J V. TRPV4 and purinergic receptor signalling pathways are separately linked in airway epithelia to CFTR and TMEM16A chloride channels JOURNAL OF PHYSIOLOGY-LONDON 2019;597 (24): 5859-5878. [IF grezzo: 4.984; IF Minist: 3.6].
28) Grossi Alice, Cusano Roberto, Rusmini Marta, Penco Federica, SCHENA FRANCESCA, Podda Rosa A, Caorsi Roberta, Gattorno Marco, Uva Paolo, Ceccherini Isabella. ADA2 deficiency due to a novel structural variation in 22q11.1 CLINICAL GENETICS 2019;95 (6): 732-733. [IF grezzo: 4.104; IF Minist: 3].
29) Hsiao Edward C, Di Rocco Maja, Cali Amanda, Zasloff Michael, Al Mukaddam Mona, Pignolo Robert J, Grunwald Zvi, Netelenbos Coen, Keen Richard, Baujat Genevieve, Brown Matthew A, Cho Tae-Joon, De Cunto Carmen, Delai Patricia, Haga Nobuhiko, Morhart Rolf, Scott Christiaan, Zhang Keqin, Diecidue Robert J, Friedman Clive S, Kaplan Fredrick S, Eekhoff Elisabeth M W. Special considerations for clinical trials in fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) BRITISH JOURNAL OF CLINICAL PHARMACOLOGY 2019;85 (6): 1199-1207. [IF grezzo: 3.867; IF Minist: 3.6].
30) Keenan Katherine, Dupuis Annie, Griffin Katherine, Castellani Carlo, Tullis Elizabeth, Gonska Tanja. Phenotypic spectrum of patients with cystic fibrosis and cystic fibrosis-related disease

carrying p.Arg117His Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (2): 265-270. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 3.6].

31) Lantieri Francesca, Gimelli Stefania, Viaggi Chiara, Stathaki Elissavet, Malacarne Michela, Santamaria Giuseppe, Grossi Alice, Mosconi Manuela, Sloan-Béna Frédérique, Prato Alessio Pini, Coviello Domenico, Ceccherini Isabella. Copy number variations in candidate genomic regions confirm genetic heterogeneity and parental bias in Hirschsprung disease Orphanet Journal of Rare Diseases 2019;14 (1): 270. [IF grezzo: 3.687; IF Minist: 6].
32) Lopes-Pacheco Miquéias, Pedemonte Nicoletta, Kicic Anthony Editorial: Emerging Therapeutic Approaches for Cystic Fibrosis Frontiers in Pharmacology 2019;10: 1440. [IF grezzo: 3.845; IF Minist: 3.6].
33) Lugowska Agnieszka, Hetmanczyk-Sawicka Katarzyna, Iwanicka-Nowicka Roksana, Fogtman Anna, Ciesla Jaroslaw, Purzycka-Olewiecka Joanna Karolina, Sitarska Dominika, Ploski Rafal, Filocamo Mirella, Lualdi Susanna, Bednarska-Makaruk Malgorzata, Koblowska Marta. Gene expression profile in patients with Gaucher disease indicates activation of inflammatory processes Scientific Reports 2019;9 (1): 6060. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 4.8].
34) Madeo Annalisa, Di Rocco Maja, Brassier Anaïs, Bahi-Buisson Nadia, De Lonlay Pascale, Ceballos-Picot Irène. Clinical, biochemical and genetic characteristics of a cohort of 101 French and Italian patients with HPRT deficiency MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM 2019;127 (2): 147-157. [IF grezzo: 3.61; IF Minist: 4].
35) Maggio Maria Cristina, Ceccherini Isabella, Grossi Alice, Gattorno Marco, Corsello Giovanni. PAPA and FMF in two siblings. Possible amplification of clinical presentation? A case report. Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 111. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
36) Marino Attilio, Camponovo Alice, Degl'Innocenti Andrea, Bartolucci Martina, Tapeinos Christos, Martinelli Chiara, De Pasquale Daniele, Santoro Francesca, Mollo Valentina, Arai Satoshi, Suzuki Madoka, Harada Yoshie, Petretto Andrea, Ciofani Gianni. Multifunctional temozolomide-loaded lipid superparamagnetic nanovectors Nanoscale 2019;11 (44): 21227-21248. [IF grezzo: 6.97; IF Minist: 4.8].
37) Marte Antonella, Russo I., Rebosio C., Valente P., Belluzzi E., Pischedda F., Montani C., Lavarello Chiara, Petretto Andrea, Fedele E., Baldelli P., Benfenati F., Piccoli G., Greggio E., Onofri F. Leucine-rich repeat kinase 2 phosphorylation on synapsin I regulates glutamate release at pre-synaptic sites JOURNAL OF NEUROCHEMISTRY 2019;150 (3): 264-281. [IF grezzo: 4.87; IF Minist: 4.8].
38) McCague Allison F, Raraigh Karen S, Pellicore Matthew J, Davis-Marcisak Emily F, Evans Taylor A, Han Sangwoo T, Lu Zhongzhou, Joynt Anya T, Sharma Neeraj, Castellani Carlo, Collaco Joseph M, Corey Mary, Lewis Michelle H, Penland Chris M, Rommens Johanna M, Stephenson Anne L, Sosnay Patrick R, Cutting Garry R. Correlating Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Function with Clinical Features to Inform Precision Treatment of Cystic Fibrosis AMERICAN JOURNAL OF RESPIRATORY AND CRITICAL CARE MEDICINE 2019;199 (9): 1116-1126. [IF grezzo: 16.494; IF Minist: 9.896].
39) Mehta A., Kuter D.J., Salek S.S., Belmatoug N., Bembi B., Bright J., vom Dahl S., Deodato F., Di Rocco Maja, Göker-Alpan O., Hughes D.A., Lukina E.A., Machaczka M., Mengel E., Nagral A., Nakamura K., Narita A., Oliveri B., Pastores G., Pérez-López J., Ramaswami U., Schwartz I.V., Szer J., Weinreb N.J., Zimran A. Presenting signs and patient co-variables in Gaucher disease: outcome of the Gaucher Earlier Diagnosis Consensus (GED-C) Delphi initiative INTERNAL MEDICINE JOURNAL 2019;49 (5): 578-591. [IF grezzo: 1.767; IF Minist: 2].
40) Merkert Sylvia, Schubert Madline, Olmer Ruth, Engels Lena, Radetzki Silke, Veltman Mieke, Scholte Bob J, Zöllner Janina, Pedemonte Nicoletta, Galietta Luis J V, von Kries Jens P, Martin

Ulrich High-Throughput Screening for Modulators of CFTR Activity Based on Genetically Engineered Cystic Fibrosis Disease-Specific iPSCs Stem Cell Reports 2019;12 (6): 1389-1403. [IF grezzo: 5.499; IF Minist: 3.6].

41) Moldovan Ramona, McGhee Kevin A, Coviello Domenico, Hamang Anniken, Inglis Angela, Ingvoldstad Malmgren Charlotta, Johansson-Soller Maria, Laurino Mercy, Meiser Bettina, Murphy Lauren, Paneque Milena, Papsuev Oleg, Pawlak Joanna, Rovira Moreno Eulàlia, Serra-Juhe Clara, Shkedi-Rafid Shiri, Laing Nakita, Voelckel Marie-Antoinette, Watson Melanie, Austin Jehannine C Psychiatric genetic counselling. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART B-NEUROPSYCHIATRIC GENETICS 2019;180 (8): 523-532. [IF grezzo: 3.123; IF Minist: 2.4].
42) Monti P., Ciribilli Y., Foggetti G., Menichini P., Bisio A., Cappato S., Inga A., Divizia Maria Teresa, Lerone Margherita, Bocciardi Renata, Fronza G. P63 modulates the expression of the WDFY2 gene which is implicated in cancer regulation and limb development BIOSCIENCE REPORTS 2019;39 (12): BSR20192114. [IF grezzo: 2.535; IF Minist: 2].
43) Morini Martina, Cangelosi Davide, Segalerba Daniela, Marimpietri Danilo, Raggi Federica, Castellano Aurora, Fruci Doriana, de Mora Jaime Font, Cañete Adela, Yáñez Yania, Viprey Virginie, Corrias Maria Valeria, Carlini Barbara, Pezzolo Annalisa, Schleiermacher Gudrun, Mazzocco Katia, Ladenstein Ruth, Sementa Angela Rita, Conte Massimo, Garaventa Alberto, Burchill Susan, Luksch Roberto, Bosco Maria Carla, Eva Alessandra, Varesio Luigi. Exosomal microRNAs from Longitudinal Liquid Biopsies for the Prediction of Response to Induction Chemotherapy in High-Risk Neuroblastoma Patients Cancers 2019;11 (10): 1476. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 4.8].
44) Musante Ilaria, Scudieri Paolo, Venturini Arianna, Guidone Daniela, Caci Emanuela, Castellani Stefano, Conese Massimo, Galietta Luis J V. Peripheral localization of the epithelial sodium channel in the apical membrane of bronchial epithelial cells EXPERIMENTAL PHYSIOLOGY 2019;104 (6): 866-875. [IF grezzo: 2.624; IF Minist: 2.4].
45) Pesce S., Greppi M., Grossi F., Del Zotto Genny, Moretta L., Sivori S., Genova C., Marcenaro E. PD/1-PD-Ls checkpoint: Insight on the potential role of NK cells Frontiers in Immunology 2019;10: 1242. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
46) Petretto Andrea, Bruschi Maurizio, Pratesi Federico, Croia Cristina, Candiano Giovanni, Ghiggeri Gian Marco, Migliorini Paola Neutrophil extracellular traps (NET) induced by different stimuli PLoS One 2019;14 (7): e0218946. [IF grezzo: 2.776; IF Minist: 4].
47) Piaggio Francesca, Tozzo Veronica, Bernardi Cinzia, Croce Michela, Puzone Roberto, Viaggi Silvia, Patrone Serena, Barla Annalisa, Coviello Domenico, J Jager Martine, van der Velden Pieter A, Zeschnigk Michael, Cangelosi Davide, Eva Alessandra, Pfeffer Ulrich, Amaro Adriana Secondary Somatic Mutations in G-Protein-Related Pathways and Mutation Signatures in Uveal Melanoma Cancers 2019;11 (11): E1688. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 6].
48) Pignolo Robert J, Baujat Geneviève, Brown Matthew A, De Cunto Carmen, Di Rocco Maja, Hsiao Edward C, Keen Richard, Al Mukaddam Mona, Sang Kim-Hanh Le Quan, Wilson Amy, White Barbara, Grogan Donna R, Kaplan Frederick S Natural history of fibrodysplasia ossificans progressiva Orphanet Journal of Rare Diseases 2019;14 (1): 98. [IF grezzo: 3.687; IF Minist: 3.6].
49) Polito Vinicia A, Cristantielli Rosaria, Weber Gerrit, Del Bufalo Francesca, Belardinilli Tamascia, Arnone Claudia M, Petretto Andrea, Antonucci Laura, Giorda Ezio, Tumino Nicola, Pitisci Angela, De Angelis Biagio, Quintarelli Concetta, Locatelli Franco, Caruana Ignazio. Universal Ready-to-Use Immunotherapeutic Approach for the Treatment of Cancer Frontiers in Immunology 2019;10: 2717. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
50) Resaz R., Rosa F., Grillo F., Basso L., Segalerba Daniela, Puglisi A., Bosco Maria Carla, Mastracci L., Neumaier C.E., Varesio Luigi, Eva Alessandra. Characterization of high- And low-risk

hepatocellular adenomas by magnetic resonance imaging in an animal model of glycogen storage disease type 1A Disease Models & Mechanisms 2019;12 (4): dmm038026. [IF grezzo: 4.028; IF Minist: 6].

51) Rowczenio Dorota, Shinar Yael, Ceccherini Isabella, Sheils Katie, Van Gijn Marielle, Patton Simon J, Touitou Isabelle Current practices for the genetic diagnosis of autoinflammatory diseases EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;27 (10): 1502-1508. [IF grezzo: 3.65; IF Minist: 3].
52) Salvatore D., Carnovale V., Iacotucci P., Braggion C., Castellani Carlo, Cimino G., Colangelo C., Francalanci M., Leonetti G., Lucidi V., Manca A., Vitullo P., Ferrara N. Effectivenesss of ivacaftor in severe cystic fibrosis patients and non-G551D gating mutations PEDIATRIC PULMONOLOGY 2019;54 (9): 1398-1403. [IF grezzo: 2.801; IF Minist: 3.6].
53) Scudieri P., Musante I., Caci Emanuela, Venturini A., Morelli P., Walter C., Tosi D., Palleschi A., Martin-Vasallo P., Sermet-Gaudelus I., Planelles G., Crambert G., Galietta L.J. Increased expression of ATP12A proton pump in cystic fibrosis airways JCI Insight 2018;3 (20): e123616. [IF grezzo: 6.014; IF Minist: 3.6].
54) Sivori S., Vacca P., Del Zotto Genny, Munari E., Mingari M.C., Moretta L. Human NK cells: surface receptors, inhibitory checkpoints, and translational applications Cellular & Molecular Immunology 2019;16 (5): 430-441. [IF grezzo: 8.213; IF Minist: 3.6].
55) Sondo Elvira, Bertelli Roberta, PESCE EMANUELA, Ghiggeri Gian Marco, Pedemonte Nicoletta High-Content Screening Identifies Vanilloids as a Novel Class of Inhibitors of NET Formation Frontiers in Immunology 2019;10: 963. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 6].
56) Southern K W, Barben J, Gartner S, Munck A, Castellani Carlo, Mayell S J, Davies J C, Winters V, Murphy J, Salinas D, McColley S A, Ren C L, Farrell P M. Inconclusive diagnosis after a positive newborn bloodspot screening result for cystic fibrosis; clarification of the harmonised international definition Journal of Cystic Fibrosis 2019;18 (6): 778-780. [IF grezzo: 4.29; IF Minist: 3.6].
57) Tapeinos Christos, Tomatis Francesca, Battaglini Matteo, Larrañaga Aitor, Marino Attilio, Telleria Iker Aguirrezabal, Angelakeris Makis, Debellis Doriana, Drago Filippo, Brero Francesca, Arosio Paolo, Lascialfari Alessandro, Petretto Andrea, Sinibaldi Edoardo, Ciofani Gianni. Cell Membrane-Coated Magnetic Nanocubes with a Homotypic Targeting Ability Increase Intracellular Temperature due to ROS Scavenging and Act as a Versatile Theranostic System for Glioblastoma Multiforme Advanced Healthcare Materials 2019;8 (18): e1900612. [IF grezzo: 6.27; IF Minist: 3.6].
58) Tassano Elisa, Ronchetto Patrizia, CALCAGNO ANNALISA, Fiorio Patrizia, Gimelli Giorgio, Capra Valeria, Scala Marcello 'Distal 16p12.2 microdeletion' in a patient with autosomal recessive deafness-22 JOURNAL OF GENETICS 2019;98 (2): 56. [IF grezzo: 0.825; IF Minist: 1].
59) Tomati V, Caci Emanuela, Ferrera Loretta, PESCE EMANUELA, Sondo E, Cholon DM, Quinney NL, Boyles SE, Armirotti A, Ravazzolo R, Galietta LJV, Gentzsch M, Pedemonte Nicoletta Thymosin Alpha-1 Does Not Correct F508del-CFTR in Cystic Fibrosis Airway Epithelia. JCI Insight 2018; e98699. [IF grezzo: 6.014; IF Minist: 6].
60) Tonin Rodolfo, Caciotti Anna, Procopio Elena, Fischetto Rita, Deodato Federica, Mancardi Maria Margherita, Di Rocco Maja, Ardissone Anna, Salviati Alessandro, Marangi Antonio, Strisciuglio Pietro, Mangone Giusi, Casini Arianna, Ricci Silvia, Fiumara Agata, Parini Rossella, Pavone Francesco Saverio, Guerrini Renzo, Calamai Martino, Morrone Amelia Pre-diagnosing and managing patients with GM1 gangliosidosis and related disorders by the evaluation of GM1 ganglioside content Scientific Reports 2019;9 (1): 17684. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 4.8].

61) Vega G., Guequén A., Johansson M.E.V., Arike L., Martínez-Abad B., Scudieri P., Pedemonte Nicoletta, Millar-Büchner P., Philp A.R., Galietta L.J., Hansson G.C., Flores C.A. Normal calcium-activated anion secretion in a mouse selectively lacking TMEM16A in intestinal epithelium Frontiers in Physiology 2019;10: 694. [IF grezzo: 3.201; IF Minist: 2.4].
62) Velho Renata Voltolini, Harms Frederike L, Danyukova Tatyana, Ludwig Nataniel F, Friez Michael J, Cathey Sara S, Filocamo Mirella, Tappino Barbara, Güne¿ Nilay, Tüysüz Beyhan, Tylee Karen L, Brammeier Kathryn L, Heptinstall Lesley, Oussoren Esmee, van der Ploeg Ans T, Petersen Christine, Alves Sandra, Saavedra Gloria Durán, Schwartz Ida V, Muschol Nicole, Kutsche Kerstin, Pohl Sandra The lysosomal storage disorders mucolipidosis type II, type III alpha/beta, and type III gamma HUMAN MUTATION 2019;40 (7): 842-864. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 4.8].
63) Ventura Francesco, Barranco Rosario, Bachetti Tiziana, Nozza Paolo, Fulcheri Ezio, Palmieri Antonella, Ceccherini Isabella Medico-legal investigation in an explicable case of congenital central hypoventilation syndrome due to a rare variant of the PHOX2B gene Journal of Forensic and Legal Medicine 2018;58: 1-5. [IF grezzo: 1.199; IF Minist: 1].
64) Zanardi Nicolò, Morini Martina, Tangaro Marco Antonio, Zambelli Federico, Bosco Maria Carla, Varesio Luigi, Eva Alessandra, Cangelosi Davide PIPE-T: a new Galaxy tool for the analysis of RT-qPCR expression data Scientific Reports 2019;9 (1): 17550. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
65) Zanetti Alessandra, D'Avanzo Francesca, Rigon Laura, Rampazzo Angelica, Concolino Daniela, Barone Rita, Volpi Nicola, Santoro Lucia, Lualdi Susanna, Bertola Francesca, Scarpa Maurizio, Tomanin Rosella Molecular diagnosis of patients affected by mucopolysaccharidosis. A multicenter study. EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS 2019;178 (5): 739-753. [IF grezzo: 2.188; IF Minist: 1.2].

Linea di ricerca 2

SCIENZE PEDIATRICHE, CHIRURGIA E NEONATOLOGIA

Responsabili scientifici:

Gian Marco Ghiggeri, Mohamad Maghnie, Girolamo Mattioli, Luca Antonio Ramenghi

Descrizione:

La multidisciplinarietà caratterizza questa linea di ricerca. Il punto di forza è la ricchezza clinica dell'Istituto, la disponibilità di risorse sperimentali e laboratoristiche. La disponibilità di un elevato numero di pazienti offre la possibilità di valutare in maniera approfondita nuove tecniche di trattamento e gestione dei pazienti affetti dalle diverse patologie pediatriche trattate, anche altamente complesse e rare. Patologie pediatriche come quelle legate all'alta prematurità, alle anomalie congenite a carico di organi, arti, o processi metabolici, rappresentano un'emergenza sociale verso le quali si rende necessario orientare un'approfondita ricerca clinica, alla luce delle nuove conoscenze generate a livello internazionale e dei progressi tecnologici. In quest'ottica, l'IGG, in quanto IRCCS nell'area materno-infantile, ha la possibilità, grazie all'alta specializzazione, alla multidisciplinarietà e all'ampio bacino d'utenza, di raccogliere ed analizzare un'elevata quantità di dati clinici su diverse patologie pediatriche (anche rare), col fine ultimo di implementare i protocolli terapeutici, sperimentare nuove terapie e nuovi approcci di intervento e, conseguentemente, di migliorare l'assistenza clinica e qualità della vita dei pazienti. Le grandi aree oggetto di indagine sono le malattie ad alto impatto clinico e sociale, dove la disponibilità di tecnologie innovative nel campo della genetica molecolare, della proteomica, dell'imaging e della robotica ha un'elevato potenziale applicativo. Si affrontano i temi riguardanti la caratterizzazione genetica di malattie importanti come l'iper-insulinismo congenito dell'Infanzia e il diabete neonatale, e si propongono percorsi atti a definire le basi immunologiche di malattie polmonari ed infiammatorie (rene, intestino). Altra area di indagine è la gestione dell'alta prematurità e delle relative complicanze, nonché l'implementazione dei metodi di indagine e trattamento delle malformazioni renali, cardiache, toraciche e delle vie aeree, gastrointestinali e urologiche attraverso tecniche innovative.

Obiettivi:

- Messa a punto di test diagnostici per patologie a base genetica e di metodi di analisi/monitoraggio/gestione delle complicanze da alta prematurità, per indirizzare la terapia.
- Sviluppo di nuovi approcci di intervento su patologie malformative, con tecniche chirurgiche e riabilitative innovative e mini-invasive.

U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia

Direttore: Mohamad Maghnie

“Outcome neurocognitivo e neuroradiologico in bambini affetti da Ipotiroidismo Congenito (IC) - Neurocognitive and neuroradiological outcome in children with congenital hypothyroidism (CH)”
“Ricerca dei difetti genetici causativi dell’iperinsulinismo congenito dell’infanzia - Search for causative gene defects of congenital hyperinsulinemia of infancy”
“Valutazione morfologica e funzionale del sistema nervoso centrale nella sindrome di Silver-Russell (SRS) - Morphological and functional evaluation of CNS in Silver-Russell syndrome (SRS)”
“Valutazione clinica e nuovi percorsi diagnostici e terapeutici nelle endocrinopatie dell'infanzia e dell'adolescenza - Clinical evaluation, new diagnostic tools and therapeutic options in endocrine diseases of infancy and adolescence”

U.O.C. Medicina Fetale e Perinatale

Direttore: Dario Paladini

"Deep learning and neural network assessment of fetal normal and abnormal brain and cardiac development”
“Normal and abnormal fetal brain development”

U.O.C. Pediatria d’Urgenza e Pronto Soccorso

Direttore: Salvatore Renna
“Trial controllato randomizzato per valutare l'efficacia dell'O2-terapia ad alti flussi vs O2-terapia a bassi flussi nella bronchiolite - Randomized controlled trial to evaluate high-flow vs low-flow O2 therapy efficacy in bronchiolitis”

U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva

Direttore: Paolo Gandullia

“Registri Nazionali SIGENP di MICI e insufficienza intestinale cronica benigna - SIGENP National Registries of inflammatory bowel disease (IBD) and chronic benign intestinal insufficiency (CBII)”
“Studio delle basi genetiche delle MICI ad esordio precoce (sotto i 6 anni di vita) -Study of the genetic bases of Very Early Onset Inflammatory Bowel Diseases (VEO-IBD) (under 6 years of life)”
“Decorso e terapia delle pouchiti -Course and therapy of pouchitis”
“Uso dell'Infliximab nelle MICI ad esordio precoce - Use of Infliximab in very early onset inflammatory bowel disease (VEO-IBD)”
“Valutazione clinica e nuovi approcci terapeutici nelle patologie di interesse gastroenterologico dell'infanzia e dell'adolescenza - Clinical evaluation and new therapeutic approaches in the diseases of gastroenterological interest of infancy and adolescence”
“Nuova tecnica terapeutica nella sindrome dell'intestino corto con teduglutide -New therapeutic approach to short bowel syndrome with teduglutide”

U.O.C. Nefrologia e Trapianto Rene

Direttore: Gian Marco Ghiggeri
“Genetica della malattia renale cronica nel bambino - Genetics of chronic renal disease in children”
“Studi osservazionali e sperimentali per difetti congeniti e acquisiti in campo nefrologico - Observational and experimental studies for congenital and acquired defects in nephrology ”
“Meccanismi di formazioni di autoanticorpi nelle autoimmunità, e loro rilevanza clinica - Mechanisms of production of autoantibodies in autoimmunities and their clinical relevance”

U.O.C. Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria

Direttore: Oliviero Sacco

“Sintomi extra-gastroenterologici del reflusso gastro-esofageo - extra-gastroenterological symptoms of gastroesophageal reflux”
“Sintomi respiratori ricorrenti/persistenti correlate a malformazioni congenite broncopolmonari - Recurrent/persistent respiratory symptoms correlated with bronchopulmonary congenital malformations”

U.O.C. Pediatria d’urgenza e Pronto Soccorso

Direttore: Salvatore Renna

“Trial controllato randomizzato per valutare l'efficacia dell'O2-terapia ad alti flussi vs O2-terapia a bassi flussi nella bronchiolite - Randomized controlled trial to evaluate high-flow vs low-flow O2 therapy efficacy in bronchiolitis”

U.O.C. Patologia Neonatale

Direttore: Luca Antonio Ramenghi

“Adenosina plasmatica come nuovo biomarker stress ossidativo e danno della sostanza bianca nel neonato prematuro - Plasma adenosine as new biomarker of oxidative stress and white matter damage in the preterm newborn”
“Fattori di rischio perinatali per l'outcome del neonato a termine e pretermine - Perinatal risk factors for the outcome of fullterm and preterm newborns”
“Fisiologia e fisiopatologia degli scambi cellulari in età perinatale - Physiology and physiopathology of extracellular exchanges in perinatal age”

U.O.C. Cardiologia

Direttore: Maurizio Marasini

“Concordance between stress CMR and coronary angiography in pediatric patients with suspected coronary artery disease”

U.O.C. Dermatologia e Centro Angiomi

Direttore: Corrado Occella

“Comorbidities in Pediatric Psoriasis”

U.O.C. Chirurgia Pediatrica

Direttore: Girolamo Mattioli

“Shifting from trans-vescical to mini-invasive extra-vascical approach in the surgical treatment of vescicoureteric reflux”
“Endoscopic treatment of urolythiasis in pediatric population”
“Mini-invasive approach for reconstructive surgery of the vescico-ureteral junction”
“Chirurgia primaria vs chirurgia differita nel Neuroblastoma 4s: quali possibilità terapeutiche? – Primar vs delayed surgery in 4s Neuroblastoma: which therapeutic possibilities?”
“Uso di barre di titanio per la correzione di pectus excavatum con tecnica di Nuss - Use of titanium bars for the correction of pectus excavatum with Nuss technique”
“Surgical option for treatment of ureteropelvic junction obstruction and role of mini-invasive surgery”
“Nutritional Surgery and other minor surgical treatment in neuro-injured pediatric patients”

“Nuovi approcci diagnostico-terapeutici nella chirurgia maggiore e minore in ambito pediatrico - New diagnostic-therapeutic approaches in major and minor surgery in children”

U.O.C. Oculistica

Direttore: Riccardo De Marco

“Studio Artrite Idiopatica Giovanile (AIG)/Uveite - Study of Juvenile Idiopathic Arthritis(JIA)/Uveitis”
“Studio Cinca - Sindrome Cronica Infantile Neurologica Cutanea Articolare (CINCA) - Chronic Infantile Neurological Cutaneous and Articular syndrome (CINCA) study”
“Studio Glaucoma Congenito - Study on Congenital Glaucoma”
“Studio Malattie Neuro-Muscolari ROCHE-FIREFISH - Study of Neuromuscular Diseases - ROCHE-FIREFISH”
“Studio Neurofibromatosi 1 - Study on Neurofibromatosis type 1”
“Studio Malattie Neuro-Muscolari ROCHE-SUNFISH - Study on Neuromuscular Diseases ROCHE-SUNFISH

U.O.C. Ortopedia

Direttore: Silvio Boero

“Nuovi approcci chirurgici in ortopedia pediatrica - New surgical approaches in pediatric orthopedic surgery”

U.O.C. Otorinolaringoiatria

Direttore: Vincenzo Tarantino

“Studio dei potenziali faringo-laringei in età pediatrica - Study of pharyngo-laryngeal evoked potentials in pediatric age”

U.O.C. Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica

Direttore: Nicola Laffi

“Valutazione del dolore oro-facciale e disordini temporo mandibolari in pazienti affetti da Sindrome Fibromialgica Giovanile - Evaluation of orofacial pain and temporo-mandibular disorders in patients with Juvenile Fibromyalgia Syndrome”

U.O.C. Genetica Umana

Direttore: Domenico Coviello

“In vitro model to investigate molecular pathogenesis of Sotos Syndrome (SoS) in view of innovative gene therapy”

Dip. Infermieristico e delle Professioni Tecnico-Sanitarie

Direttore: Silvia Scelsi

“Studi osservazionali per la validazione di strumenti e scale di valutazione - Observational studies for the validation of instruments and scales”
“Studi osservazionali/qualitativi di popolazione o di gestione infermieristica nell'infanzia e nell'adolescenza - Observational/qualitative population or nursing management studies in childhood and adolescence”

U.O.S.I.D. Epidemiologia e Biostatistica

Direttore: Riccardo Haupt

“Epidemiologia clinica e registri di malattia in pediatria (Area: Epidemiologia Clinica in ambito pediatrico) - Clinical Epidemiology and paediatric diseases registers (Research field: Clinical pediatric epidemiology)”

U.O.S.I.D. Centro Trial

Direttore: Nicolino Ruperto

“Supporto scientifico ed amministrativo ai ricercatori in clinical trials pediatrici - Scientific and administrative support to researchers for pediatric clinical trials”
“The new PRINTO criteria for the classification of the Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA). A project based on the scientific evidence for the revision of the criteria of the International League against Rheumatism (ILAR)”

U.O.S.D. Centro di Anestesia ed Analgesia Ostetrico-Ginecologica

Direttore: Gabriele De Tonetti

“Maintenance of labor analgesia: Programmed Intermittent Epidural Bolus (PIEB) versus topup epidural analgesia”

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

Direttore: Emanuela Piccotti

“In divenire 2.0 - Becoming 2.0”

U.O.S.D. Centro di Dialisi

Direttore: Enrico Verrina

“Studi Proteomici e Metabolomici in esosomi isolati da effluenti peritoneali di bambini uremici ed analisi immunologica degli elementi cellulari presenti in tali effluenti - Proteomic and metabolomic studies in exosomes isolated from peritoneal effluents of uremic children and immunological analysis of cellular elements present in those effluents”

U.O.S.D. Centro di Chirurgia Ricostruttiva e della Mano

Direttore: Filippo M. Senes

“Studio delle reinnervazione di distretti muscolari per mezzo di transfer nervosi nelle lesioni ostetriche del plesso brachiale - Study of reinnervation of muscular districts through nerve transfer in obstetric lesions of the brachial plexus”

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

Direttore: Giovanni Montobbio

“Outcome a breve e lungo termine in anestesiologia pediatrica e neonatale - Short- and long-term outcome in pediatric and neonatal anesthesiology”

U.O.S.D. Centro di Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica

Direttore: Andrea Moscatelli

“L'ECMO nel neonato e nel bambino - ECMO in newborns and children”

U.O.S.D. Centro Allergologia

Direttore: Mariangela Tosca

“Valutazione del paziente con patologia respiratoria cronica, tra pneumologia, allergologia e comorbidità (anomalie delle vie aeree,"difficult to treat asthma", infezioni respiratorie, allergie, RGE) e controllo dell'asma- Evaluation of the patient with chronic respiratory disease: pneumology, allergology, and comorbidities (airway anomalies,"difficult to treat asthma", respiratory infections, allergies, GER) and asthma control”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Allodji R.S., Hawkins M.M., Bright C.J., Fidler-Benaoudia M.M., Winter D.L., Alessi D., Fresneau B., Journy N., Morsellino Vera, Bárdi E., Bautz A., Byrne J., Feijen E.L.A., Teepen J.C., Vu-Bezin G., Rubino C., Garwicz S., Grabow D., Gudmundsdottir T., Guha J., Hau E.-M., Jankovic M., Kaatsch P., Kaiser M., Linge H., MURACA MONICA, Llanas D., Veres C., Øfstaas H., Diallo I., Mansouri I., Ronckers C.M., Skinner R., Terenziani M., Wesenberg F., Wiebe T., Sacerdote C., Jakab Z., Haupt Riccardo, Lähteenmäki P., Zaletel L.Z., Kuehni C.E., Winther J.F., Michel G., Kremer L.C.M., Hjorth L., Haddy N., de Vathaire F., Reulen R.C. Risk of subsequent primary leukaemias among 69,460 five-year survivors of childhood cancer diagnosed from 1940 to 2008 in Europe: A cohort study within PanCareSurFup EUROPEAN JOURNAL OF CANCER 2019;117: 71-83. [IF grezzo: 6.68; IF Minist: 4.8].
2) Alvisi P., Dipasquale V., Barabino Arrigo, Martellossi S., Miele E., Lionetti P., Lombardi G., Cucchiara S., Torre G., Romano C. Infections and malignancies risks related to TNF-alpha-blocking agents in pediatric inflammatory bowel diseases Expert Review of Gastroenterology & Hepatology 2019;13 (10): 957-961. [IF grezzo: 2.991; IF Minist: 1.2].
3) Arthurs Owen J, van Rijn Rick R, Granata Claudio, Porto Luciana, Hirsch F Wolfgang, Rosendahl Karen European Society of Paediatric Radiology 2019 strategic research agenda: statement on imaging in very early onset inflammatory bowel disease PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (8): 983-989. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
4) Bagnasco Francesca, Caruso S., Andreano A., Valsecchi M.G., Jankovic M., Biondi A., Miligi L., Casella C., Terenziani M., Massimino M., Sacerdote C., Morsellino Vera, Erminio Giovanni, Garaventa Alberto, Faraci Maura, Micalizzi Concetta, Garrè Maria Luisa, Pillon M., Basso G., Biasin E., Fagioli F., Rondelli R., Pession A., Locatelli F., Santoro N., Indolfi P., Palumbo G., Russo G., Verzegnassi F., Favre C., Zecca M., Mura R., D'Angelo P., Cano C., Byrne J., Haupt Riccardo, Pierani P., Porta F., Consarino C., Burnelli R., Fedeli F., Cellini M., Casale F., Menna G., Bertolini P., Caniglia M., Cecinati V., Casazza G., Foà R., Clerico A., Ladogana S., Galimberti D., Rabusin M., Nespoli L., Cesaro S., Registry OTR-AIEOP Late mortality and causes of death among 5-year survivors of childhood cancer diagnosed in the period 1960¿1999 and registered in the Italian Off-Therapy Registry EUROPEAN JOURNAL OF CANCER 2019;110: 86-97. [IF grezzo: 6.68; IF Minist: 4.8].
5) Balakrishnan Karthik, Sidell Douglas R, Bauman Nancy M, Bellia-Munzon Gaston F, Boesch R Paul, Bromwich Matthew, Cofer Shelagh A, Daines Cori, de Alarcon Alessandro, Garabedian Nöel, Hart Catherine K, Ida Jonathan B, Leboulanger Nicolas, Manning Peter B, Mehta Deepak K, Monnier Philippe, Myer Charles M, Prager Jeremy D, Preciado Diego, Propst Evan J, Rahbar Reza, Russell John, Rutter Michael J, Thierry Briac, Thompson Dana M, Torre Michele, Varela Patricio, Vijayasekaran Shyan, White David R, Wineland Andre M, Wood Robert E, Wootten Christopher T, Zur Karen, Cotton Robin T Outcome measures for pediatric laryngotracheal reconstruction: International consensus statement LARYNGOSCOPE 2019;129 (1): 244-255. [IF grezzo: 2.343; IF Minist: 2].
6) Bellini Carlo Endotracheal Tube Depth in Premature Newborns Respiratory Care 2019;64 (4): 491. [IF grezzo: 1.736; IF Minist: 0.5].
7) Bellini Carlo Which choice should be made for neonatal transport service. Activate at birth or prior to birth? JOURNAL OF PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH 2019;55 (2): 249. [IF grezzo: 1.688; IF Minist: 1].

8) Bellini Carlo, Calevo Maria Grazia Genoa, Italy Bridge Collapse: Effects on Neonatal Emergency Transport Service Prehospital and Disaster Medicine 2019;34 (4): 458-459. [IF grezzo: 1.01; IF Minist: 1].
9) Bellini Carlo, de Biasi Martina, Gente Maurizio, ramenghi luca antonio, Aufieri Roberto, Minghetti Diego, Pericu Silvia, Cavalieri Martina, Casiddu Niccolò, Neonatal Transport Study Group of the Italian Society of Neonatology (Società Italiana di Neonatologia, SIN) Gruppo Rethinking the neonatal transport ground ambulance Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 97. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 3.2].
10) Bellini Carlo, Turolla Giulia, De Angelis Laura C, Calevo Maria Grazia, ramenghi luca antonio Development of a novel reference nomogram for endotracheal intubation in neonatal emergency transport setting ACTA PAEDIATRICA 2019;108 (1): 83-87. [IF grezzo: 2.265; IF Minist: 4].
11) Bertelli Roberta, Bonanni A, Caridi Gianluca, Canepa A, Ghiggeri Gian Marco Molecular and Cellular Mechanisms for Proteinuria in Minimal Change Disease Frontiers in Medicine 2018;11 (5): 170. [IF grezzo: 3.113; IF Minist: 6].
12) Bondanza Sara, Calevo Maria Grazia, Derchi Maria Elena, Santoro Francesco, Marasini Maurizio Francesco Hybrid procedure of right ventricle outflow tract stenting in small infants with pulmonary atresia and ventricular septal defect: early and mid-term results from a single centre CARDIOLOGY IN THE YOUNG 2019;29 (3): 375-379. [IF grezzo: 0.943; IF Minist: 1].
13) Bonsignore Alessandro, Buffelli Francesca, Ciliberti Rosagemma, Ventura Francesco, Molinelli Andrea, Fulcheri Ezio Medico-legal considerations on "Lotus Birth" in the Italian legislative framework Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 39. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 4].
14) Boswinkel V, Steggerda S J, Fumagalli M, Parodi Alessandro, ramenghi luca antonio, Groenendaal F, Dudink J, Benders M N, Knol R, de Vries L S, van Wezel-Meijler G The CHOPIn Study: a Multicenter Study on Cerebellar Hemorrhage and Outcome in Preterm Infants CEREBELLUM 2019;18 (6): 989-998. [IF grezzo: 3.413; IF Minist: 2.4].
15) Bottari G., Di Nardo M., Gleeson J., Minoia F., Moscatelli Andrea, Cecchetti C., Verrina Enrico Eugenio Extracorporeal blood purification techniques in children with hyper-inflammatory syndromes: A clinical overview Minerva Anestesiologica 2019;85 (5): 531-542. [IF grezzo: 2.84; IF Minist: 4].
16) Brunner Hermine I, Martini Alberto, Lovell Daniel J, Ruperto Nicolino Clinical trials in children and adolescents with systemic lupus erythematosus ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES 2019;78 (2): 162-170. [IF grezzo: 14.299; IF Minist: 14.299].
17) Bruschettini Matteo, Romantsik Olga, Zappettini Simona, O'Donnell Colm Pf, Calevo Maria Grazia Needle aspiration versus intercostal tube drainage for pneumothorax in the newborn Cochrane Database of Systematic Reviews 2019;2: CD011724. [IF grezzo: 7.755; IF Minist: 6].
18) Bruschi Maurizio, Granata Simona, Candiano Giovanni, Fabris Antonia, Petretto Andrea, Ghiggeri Gian Marco, Gambaro Giovanni, Zaza Gianluigi Proteomic Analysis of Urinary Extracellular Vesicles Reveals a Role for the Complement System in Medullary Sponge Kidney Disease INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (21): 5517. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 6].
19) Bruschi Maurizio, Granata Simona, Santucci Laura, Candiano Giovanni, Fabris Antonia, Antonucci Nadia, Petretto Andrea, Bartolucci Martina, Del Zotto Genny, Antonini Francesca, Ghiggeri Gian Marco, Lupo Antonio, Gambaro Giovanni, Zaza Gianluigi Proteomic Analysis of Urinary Microvesicles and Exosomes in Medullary Sponge Kidney Disease and Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Clinical Journal of the American Society of Nephrology 2019;14 (6): 834-843. [IF grezzo: 6.243; IF Minist: 6].

20) Bruschi Maurizio, Petretto Andrea, Santucci Laura, Vaglio Augusto, Pratesi Federico, Migliorini Paola, Bertelli Roberta, Lavarello Chiara, Bartolucci Martina, Candiano Giovanni, Prunotto Marco, Ghiggeri Gian Marco Neutrophil Extracellular Traps protein composition is specific for patients with Lupus nephritis and includes methyl-oxidized ¿enolase (methionine sulfoxide 93) Scientific Reports 2019;9 (1): 7934. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
21) Buhre Wolfgang, Disma Nicola, Hendrickx Jan, DeHert Stefan, Hollmann Markus W, Huhn Ragnar, Jakobsson Jan, Nagele Peter, Peyton Philip, Vutskits Laszlo European Society of Anaesthesiology Task Force on Nitrous Oxide: a narrative review of its role in clinical practice BRITISH JOURNAL OF ANAESTHESIA 2019;122 (5): 587-604. [IF grezzo: 6.199; IF Minist: 3.6].
22) Calevo Maria Grazia, Veronese Nicola, Cavallin Francesco, Paola Cavicchioli, Micaglio Massimo, Trevisanuto Daniele Supraglottic airway devices for surfactant treatment: systematic review and meta-analysis. Journal of Perinatology 2019;39 (2): 173-183. [IF grezzo: 2.046; IF Minist: 4].
23) Caridi Gianluca, Lugani Francesca, Rigat Brigitte, Van den Abeele Patrick, Layet Valérie, Gavard Marie-Sophie, Campagnoli Monica, Galliano Monica, Minchiotti Lorenzo A novel insertion (c.1098dupT) in the albumin gene causes analbuminemia in a consanguineous family European Journal of Medical Genetics 2019;62 (2): 144-148. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
24) Ceccanti Silvia, Midrio Paola, Messina Mario, Mattioli Girolamo, Appignani Antonio, Briganti Vito, Cheli Maurizio, Lima Mario, Cozzi Denis A The DATE Association: A Separate Entity or a Further Extension of the VACTERL Association? JOURNAL OF SURGICAL RESEARCH 2019;241: 128-134. [IF grezzo: 1.872; IF Minist: 1].
25) Cherubini V., Gesuita R., Skrami E., Rabbone I., Bonfanti R., Arnaldi C., d'Annunzio Giuseppe, Frongia A., Lombardo F., Piccinno E., Schiaffini R., Toni S., Tumini S., Tinti D., Cipriano P., Minuto N., Lenzi L., Ferrito L., Ventrici C., Ortolani F., Cohen O., Scaramuzza A. Optimal predictive low glucose management settings during physical exercise in adolescents with type 1 diabetes PEDIATRIC DIABETES 2019;20 (1): 107-112. [IF grezzo: 3.347; IF Minist: 3.6].
26) Chiappini E., Petrolini C., Caffarelli C., Calvani M., Cardinale F., Duse M., Licari A., Manti S., Martelli A., Minasi D., Miraglia Del Giudice M., Pajno G.B., Pietrasanta C., Pugni L., Tosca Maria Angela, Mosca F., Marseglia G.L. Hexavalent vaccines in preterm infants: An update by Italian Society of Pediatric Allergy and Immunology jointly with the Italian Society of Neonatology Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 145. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
27) Child Christopher J, Zimmermann Alan G, Chrousos George P, Cummings Elisabeth, Deal Cheri L, Hasegawa Tomonobu, Jia Nan, Lawrence Sarah, Linglart Agnès, Loche Sandro, Maghnie Mohamad, Pérez Sánchez Jacobo, Polak Michel, Predieri Barbara, Richter-Unruh Annette, Rosenfeld Ron G, Yeste Diego, Yorifuji Tohru, Blum Werner F Safety Outcomes During Pediatric GH Therapy JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM 2019;104 (2): 379-389. [IF grezzo: 5.605; IF Minist: 1.8].
28) Cioni Michela, Nocera Arcangelo, Tagliamacco Augusto, Basso Sabrina, Innocente Annalisa, Fontana Iris, Magnasco Alberto, Trivelli Antonella, Klersy Catherine, Gurrado Antonella, Ramondetta Miriam, Boghen Stella, Catenacci Laura, Verrina Enrico Eugenio, Garibotto Giacomo, Ghiggeri Gian Marco, Cardillo Massimo, Ginevri Fabrizio, Comoli Patrizia Failure to remove de novo donor-specific HLA antibodies is influenced by antibody properties and identifies kidney recipients with late antibody-mediated rejection destined to graft loss - a retrospective study TRANSPLANT INTERNATIONAL 2019;32 (1): 38-48. [IF grezzo: 3.526; IF Minist: 6].
29) Ciprandi Giorgio, Silvestri Michela Standardization of nasal cytologic testing in the workup of allergic rhinitis ANNALS OF ALLERGY ASTHMA & IMMUNOLOGY 2019;123 (2): 213-216. [IF grezzo: 3.56; IF Minist: 2].

30) Ciprandi Giorgio, Silvestri Michela, Pistorio Angela, Ricciardolo Fabio Luigi Massimo Clustering analysis in asthmatic outpatients: An experience in clinical practice. JOURNAL OF ASTHMA 2019;56 (5): 475-477. [IF grezzo: 2.081; IF Minist: 1].
31) Ciprandi Giorgio, Silvestri Michela, Pistorio Angela, Tosca Maria Angela, Cirillo Ignazio Clustering analysis in outpatients with allergic rhinitis in clinical practice ALLERGY 2019;74 (3): 607-610. [IF grezzo: 6.771; IF Minist: 3].
32) Clausen Nicola Groes, Hansen Tom G, Disma Nicola Anesthesia Neurotoxicity in the Developing Brain: Basic Studies Relevant for Neonatal or Perinatal Medicine CLINICS IN PERINATOLOGY 2019;46 (4): 647-656. [IF grezzo: 2.798; IF Minist: 6].
33) Colucci M., Carsetti R., Rosado M.M., Cascioli S., Bruschi M., Candiano Giovanni, Corpetti G., Giardino L., Serafinelli J., Giannone C., Ghiggeri Gian Marco, Rastaldi M.P., Sitia R., Emma F., Vivarelli M. Atypical IgM on T cells predict relapse and steroid dependence in idiopathic nephrotic syndrome KIDNEY INTERNATIONAL 2019;96 (4): 971-982. [IF grezzo: 8.306; IF Minist: 4.8].
34) Contributors of the European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD) Gruppo, Huemer M., Diodato D., Martinelli D., Olivieri G., Blom H., Gleich F., Kölker S., Kožich V., Morris A.A., Seifert B., Froese D.S., Baumgartner M.R., Dionisi-Vici C., Martin C.A., Baethmann M., Ballhausen D., Blasco-Alonso J., Boy N., Bueno M., Burgos Peláez R., Cerone Roberto, Chabrol B., Chapman K.A., Couce M.L., Crushell E., Dalmau Serra J., Diogo L., Ficicioglu C., García Jimenez M.C., García Silva M.T., Gaspar A.M., Gautschi M., González-Lamuño D., Gouveia S., Grünewald S., Hendriksz C., Janssen M.C.H., Jesina P., Koch J., Konstantopoulou V., Lavigne C., Lund A.M., Martins E.G., Meavilla Olivas S., Mention K., Mochel F., Mundy H., Murphy E., Paquay S., Pedrón-Giner C. Phenotype, treatment practice and outcome in the cobalamin-dependent remethylation disorders and MTHFR deficiency: Data from the E-HOD registry JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE 2019;42 (2): 333-352. [IF grezzo: 4.287; IF Minist: 3].
35) Contributors of the European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD) Gruppo, Keller R., Chrastina P., Pavlíková M., Gouveia S., Ribes A., Kölker S., Blom H.J., Baumgartner M.R., Bártl J., Dionisi-Vici C., Gleich F., Morris A.A., Kožich V., Huemer M., Bari¿ I., Ben-Omran T., Blasco-Alonso J., Bueno Delgado M.A., Carducci C., Cassanello Michela, Cerone Roberto, Couce M.L., Crushell E., Delgado Pecellin C., Dulin E., Espada M., Ferino G., Fingerhut R., Garcia Jimenez I., Gonzalez Gallego I., González-Irazabal Y., Gramer G., Juan Fita M.J., Karg E., Klein J., Konstantopoulou V., la Marca G., Leão Teles E., Leuzzi V., Lilliu F., Lopez R.M., Lund A.M., Mayne P., Meavilla S., Moat S.J., Okun J.G., Pasquini E., Pedron-Giner C.C., Racz G.Z., Ruiz Gomez M.A. Newborn screening for homocystinurias: Recent recommendations versus current practice JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE 2019;42 (1): 128-139. [IF grezzo: 4.287; IF Minist: 3.6].
36) Cusato Jessica, Genova Carlo, Tomasello Cristina, Carrega Paolo, Ottonello Selene, Pietra Gabriella, Mingari Maria Cristina, Cossu Irene, Rijavec Erika, Leggieri Anna, Di Perri Giovanni, Dal Bello Maria Giovanna, Coco Simona, Boccardo Simona, Ferlazzo Guido, Grossi Francesco, D'Avolio Antonio Influence of Vitamin D in Advanced Non-Small Cell Lung Cancer Patients Treated with Nivolumab Cancers 2019;11 (1): 125. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 1.8].
37) De Angelis Costanza, Bellini Tommaso, Witte M H, Kylat R I, Bernas M, Boccardo F, Paladini Dario, Magnano Gian Michele, ramenghi luca antonio, Bellini Carlo Congenital chylothorax LYMPHOLOGY 2019;52 (3): 108-125. [IF grezzo: 0.674; IF Minist: 1].
38) De Bernardi B., Di Cataldo A., Garaventa Alberto, Massirio P., Viscardi E., Podda M.G., Castellano A., D'Angelo P., Tirtei E., Melchionda F., Vetrella S., De Leonardis F., D'Ippolito C., Tondo A.,

Nonnis A., Erminio Giovanni, Gigliotti A.R., Mazzocco Katia, Haupt Riccardo Stage 4 s neuroblastoma: Features, management and outcome of 268 cases from the Italian Neuroblastoma Registry Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 8. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 3.2].

39) De Francesco A., Diamanti A., Gandullia Paolo, Aimasso U., arrigo serena, Brolatti N., Capriati T., Elia D., Mazzuoli S., Merlo F.D., Pazzeschi C., Regano N., Sasdelli A.S., Pironi L., Guglielmi F.W. Non-interventional, retrospective data of long-term home parenteral nutrition in patients with benign diseases: Analysis of a nurse register (SERECARE) NUTRITION 2019;66: 131-141. [IF grezzo: 3.591; IF Minist: 2.4].

40) Deganello Saccomani M., Norsa L., Oliva S., de'Angelis G.L., Accomando S., Alvisi P., Balassone V., Bramuzzo M., Campanozzi A., Cavataio F., Centenari C., Chiaro A., Cisarò F., Citrano M., Costa L., Cozzali R., D'Adamo G., D'Altilia M., Di Chio T., Di Nardo G., Dodaro N., Falchetti D., Famiani A., Fanti L., Felici E., Francavilla R., Gandullia Paolo, Gatti S., Granata A., Illiceto M.T., Maino M., Malaventura C., Mantegazza C., Martelossi S., Miele E., Monzani A., Muscas A., Nicastro E., Orizio P., Pacenza C., Paci M., Parma B., Raffaele A., Romano C., Strisciuglio C., Group the SIGENP Endoscopy Working The pediatric endoscopy practice in Italy: A nationwide survey on behalf of the Italian society of pediatric gastroenterology, hepatology and nutrition (SIGENP) DIGESTIVE AND LIVER DISEASE 2019;51 (8): 1203-1206. [IF grezzo: 3.037; IF Minist: 2].

41) Dipasquale V, Mattioli Girolamo, arrigo serena, Bramuzzo M, Strisciuglio C, Faraci S, Romeo EF, Contini AC, Ventimiglia M, Zuin G, Felici E, Alvisi P, Romano C Pouchitis in pediatric ulcerative colitis: A multicenter study on behalf of Italian Society of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition DIGESTIVE AND LIVER DISEASE 2019;51: 1551-1556. [IF grezzo: 3.037; IF Minist: 2.4].

42) Disma Nicola, Thomas Mark, Afshari Arash, Veyckemans Francis, De Hert Stefan Clear fluids fasting for elective paediatric anaesthesia: The European Society of Anaesthesiology consensus statement. EUROPEAN JOURNAL OF ANAESTHESIOLOGY 2019;36 (3): 173-174. [IF grezzo: 4.14; IF Minist: 4.8].

43) Dufek S., Holtta T., Trautmann A., Ylinen E., Alpay H., Ariceta G., Aufricht C., Bacchetta J., Bakkaloglu S.A., Bayazit A., Cicek R.Y., Dursun I., Duzova A., Ekim M., Iancu D., Jankauskiene A., Klaus G., Paglialonga F., Pasini A., Printza N., Said Conti V., do Sameiro Faria M., Schmitt C.P., Stefanidis C.J., Verrina Enrico Eugenio, Vidal E., Vondrak K., Webb H., Zampetoglou A., Bockenhauer D., Edefonti A., Shroff R. Management of children with congenital nephrotic syndrome: challenging treatment paradigms NEPHROLOGY DIALYSIS TRANSPLANTATION 2019;34 (8): 1369-1377. [IF grezzo: 4.198; IF Minist: 3].

44) Emma F., Cappa M., Antoniazzi F., Bianchi M.L., Chiodini I., Eller Vainicher C., Di Iorgi Natascia, Maghnie Mohamad, Cassio A., Balsamo A., Baronio F., De Sanctis L., Tessaris D., Baroncelli G.I., Mora S., Brandi M.L., Weber G., D'Ausilio A., Lanati E.P. X-linked hypophosphatemic rickets: An Italian experts' opinion survey Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 67. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2.4].

45) ESPN Dialysis Working Group Gruppo, Dufek Stephanie, Ylinen Elisa, Trautmann Agnes, Alpay Harika, Ariceta Gema, Aufricht Christoph, Bacchetta Justine, Bakkaloglu Sevcan, Bayazit Aysun, Caliskan Salim, do Sameiro Faria Maria, Dursun Ismail, Ekim Mesiha, Jankauskiene Augustina, Klaus Günter, Paglialonga Fabio, Pasini Andrea, Printza Nikoleta, Conti Valerie Said, Schmitt Claus Peter, Stefanidis Constantinos, Verrina Enrico Eugenio, Vidal Enrico, Webb Hazel, Zampetoglou Argyroula, Edefonti Alberto, Holtta Tuula, Shroff Rukshana Infants with congenital nephrotic syndrome have comparable outcomes to infants with other renal diseases PEDIATRIC NEPHROLOGY 2019;34 (4): 649-655. [IF grezzo: 2.816; IF Minist: 3].

46) Firetto Maria Cristina, Abbinante Antonella, Barbato Ersilia, Bellomi Massimo, Biondetti Pietro, Borghesi Andrea, Bossu' Maurizio, Cascone Piero, Corbella Daniela, Di Candido Vincenzo, Diotallevi Paolo, Farronato Giampiero, Federici Antonio, Gagliani Massimo, Granata Claudio, Guerra Mario, Magi Antonio, Maggio Maria Cristina, Mirenghi Stefano, Nardone Michele, Origgi Daniela, Paglia Luigi, Preda Lorenzo, Rampado Osvaldo, Rubino Luigi, Salerno Sergio, Sodano Angelo, Torresin Alberto, Strohmenger Laura National guidelines for dental diagnostic imaging in the developmental age Radiologia Medica 2019;124 (9): 887-916. [IF grezzo: 1.42; IF Minist: 0.5].

47) Fiz Ivana, Monnier Philippe, Koelmel Jan Constantin, Di Dio Diana, Torre Michele, Fiz Francesco, Missale Francesco, Piazza Cesare, Peretti Giorgio, Sittel Christian Implementation of the European Laryngological Society classification for pediatric benign laryngotracheal stenosis: a multicentric study. EUROPEAN ARCHIVES OF OTO-RHINO-LARYNGOLOGY 2019;276 (3): 785-792. [IF grezzo: 1.75; IF Minist: 2].

48) Fontanazza Silvia, Piccotti Emanuela, Sartini Marina, Cristina Maria L, Spagnolo Anna M, Palmieri Antonella, Di Pietro Pasquale Development of stratification criteria of green codes in a pediatric emergency department MINERVA PEDIATRICA 2019;71 (1): 21-27. [IF grezzo: 0.832; IF Minist: 0.8].

49) Garone G., Reale A., Vanacore N., Parisi P., Bondone C., Suppiej A., Brisca Giacomo, Calistri L., Cordelli D.M., Savasta S., Grosso S., Midulla F., Falsaperla R., Verrotti A., Bozzola E., Vassia C., Da Dalt L., Maggiore R., Masi S., Maltoni L., Foiadelli T., Rossetti A., Greco C., Marino S., Di Paolantonio C., Papetti L., Urbino A.F., Rossi R., Raucci U. Acute ataxia in paediatric emergency departments: A multicentre Italian study ARCHIVES OF DISEASE IN CHILDHOOD 2019;104 (8): 768-774. [IF grezzo: 3.158; IF Minist: 3].

50) GAS Consortium Gruppo, McCann Mary Ellen, de Graaff Jurgen C, Dorris Liam, Disma Nicola, Withington Davinia, Bell Graham, Grobler Anneke, Stargatt Robyn, Hunt Rodney W, Sheppard Suzette J, Marmor Jacki, Giribaldi Gaia, Bellinger David C, Hartmann Penelope L, Hardy Pollyanna, Frawley Geoff, Izzo Francesca, von Ungern Sternberg Britta S, Lynn Anne, Wilton Niall, Mueller Martin, Polaner David M, Absalom Anthony R, Szmuk Peter, Morton Neil, Berde Charles, Soriano Sulpicio, Davidson Andrew J Neurodevelopmental outcome at 5 years of age after general anaesthesia or awake-regional anaesthesia in infancy (GAS) LANCET 2019;393 (10172): 664-677. [IF grezzo: 59.102; IF Minist: 17.5].

51) GAS Trial Consortium Gruppo, Gentry Katherine R, Arnup Sarah J, Disma Nicola, Dorris Liam, de Graaff Jurgen C, Hunyady Agnes, Morton Neil S, Withington Davinia E, McCann Mary Ellen, Davidson Andrew J, Lynn Anne M Enrollment challenges in multicenter, international studies: The example of the GAS trial PEDIATRIC ANESTHESIA 2019;29 (1): 51-58. [IF grezzo: 2.037; IF Minist: 2].

52) Gelardi M, Piccininni K, Quaranta N, Quaranta V, Silvestri Michela, Ciprandi G Olfactory dysfunction in patients with chronic rhinosinusitis with nasal polyps is associated with clinical-cytological grading severity Acta Otorhinolaryngologica Italica 2019;39 (5): 329-335. [IF grezzo: 1.408; IF Minist: 1.2].

53) Gelardi M, Silvestri Michela, Ciprandi G, Relief Study Group Correlation between the reflux finding score and the reflux symptom index in patients with laryngopharyngeal reflux. JOURNAL OF BIOLOGICAL REGULATORS AND HOMEOSTATIC AGENTS 2019;32 (Suppl 2): 29-31. [IF grezzo: 1.558; IF Minist: 0.5].

54) Gelardi M, Silvestri Michela, Ciprandi G, The Relief Study Group Relieving laryngopharingeral reflux (RELIEF) survey in otolaryngology - the viewpoint of the otorhinolaryngologist. JOURNAL OF BIOLOGICAL REGULATORS AND HOMEOSTATIC AGENTS 2019;32 (Suppl 2): 9-19. [IF grezzo: 1.558; IF Minist: 0.5].

55) Gelardi M, Silvestri Michela, Ciprandi M, The Relief Study group Relieving laryngopharingeral reflux (RELIEF) survey in otolaryngology - II the viewpoint of the patient. JOURNAL OF BIOLOGICAL REGULATORS AND HOMEOSTATIC AGENTS 2019;32 (Suppl 2): 21-28. [IF grezzo: 1.558; IF Minist: 0.5].
56) Ghiggeri Gian Marco, D'Alessandro Matteo, Bartolomeo Domenico, Degl'Innocenti Maria Ludovica, Magnasco Alberto, Lugani Francesca, Prunotto Marco, Bruschi Maurizio An Update on Antibodies to Necleosome Components as Biomarkers of Sistemic Lupus Erythematosus and of Lupus Flares INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (22): 5799. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 6].
57) Granata Claudio, Sorantin Erich, Seuri Raija, Owens Catherine M European Society of Paediatric Radiology Computed Tomography and Dose Task Force: European guidelines on diagnostic reference levels for paediatric imaging PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (5): 702-705. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 3.2].
58) Grandone Anna, Marzuillo Pierluigi, Patti Giuseppa, Perrotta Silverio, Maghnie Mohamad Changing the diagnostic approach to diabetes insipidus: role of copeptin Annals of Translational Medicine 2019;7 (Suppl 8): S285. [IF grezzo: 3.689; IF Minist: 4].
59) Hiort O., Cools M., Springer A., McElreavey K., Greenfield A., Wudy S.A., Kulle A., Ahmed S.F., Dessens A., Balsamo A., Maghnie Mohamad, Bonomi M., Dattani M., Persani L., Audi L., (Endo-ERN) on behalf of COST Actions DSDnet and GnRH Network as well as the European Reference Network for Rare Endocrine Conditions Addressing gaps in care of people with conditions affecting sex development and maturation Nature Reviews Endocrinology 2019;15 (10): 615-622. [IF grezzo: 24.646; IF Minist: 12.323].
60) Iacusso Chiara, Leonelli Lorenzo, Valfrè Laura, Conforti Andrea, Fusaro Fabio, Iacobelli Barbara Daniela, Bozza Patrizia, Morini Francesco, Mattioli Girolamo, Bagolan Pietro Minimally Invasive Techniques for Hirschsprung Disease Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques 2019;29 (12): 1605-1608. [IF grezzo: 1.322; IF Minist: 1.2].
61) Italian Registry of Pediatric Chronic Dialysis Gruppo, Vidal Enrico, Alberici Irene, Verrina Enrico Eugenio Acute pancreatitis in children on chronic maintenance dialysis PEDIATRIC NEPHROLOGY 2019;34 (9): 1501-1512. [IF grezzo: 2.816; IF Minist: 4.8].
62) Khraishi Majed, Millson Brad, Woolcott John, Jones Heather, Marshall Lisa, Ruperto Nicolino Reduction in the utilization of prednisone or methotrexate in Canadian claims data following initiation of etanercept in pediatric patients with juvenile idiopathic arthritis Pediatric Rheumatology 2019;17 (1): 64. [IF grezzo: 2.673; IF Minist: 3.6].
63) Ley D., Hallberg B., Hansen-Pupp I., Dani C., ramenghi luca antonio, Marlow N., Beardsall K., Bhatti F., Dunger D., Higginson J.D., Mahaveer A., Mezu-Ndubuisi O.J., Reynolds P., Giannantonio C., van Weissenbruch M., Barton N., Tocoian A., Hamdani M., Jochim E., Mangili A., Chung J.-K., Turner M.A., Smith L.E.H., Hellström A., team on behalf of the study rhIGF-1/rhIGFBP-3 in Preterm Infants: A Phase 2 Randomized Controlled Trial JOURNAL OF PEDIATRICS 2019;206: 56-65. [IF grezzo: 3.739; IF Minist: 1.8].
64) Maggiore Rosario, Viglizzo Gianmaria, Occella Corrado, Bleidl Dario, Coccia Maria Cristina, MANUNZA FRANCESCA Pemphigus herpetiformis resistant to first line therapy. A rare case in childhood. GIORNALE ITALIANO DI DERMATOLOGIA E VENEREOLOGIA 2019;154 (4): 499-501. [IF grezzo: 0.967; IF Minist: 0.5].
65) Maghnie Mohamad, Barbetti Fabrizio MEHMO syndrome and the link between brain, pituitary and pancreas EBioMedicine 2019;42: 26-27. [IF grezzo: 6.68; IF Minist: 6].
66) Marchesini Vanessa, Disma Nicola Anaesthetic neuroprotection in children: does it exist or is it just bad? Current Opinion in Anesthesiology 2019;32 (3): 363-369. [IF grezzo: 2.102; IF Minist: 2].

67) Martini Alberto, Ravelli Angelo, Avcin Tadej, Beresford Michael W, Burgos-Vargas Ruben, Cuttica Ruben, Ilowite Norman T, Khubchandani Raju, Laxer Ronald M, Lovell Daniel J, Petty Ross E, Wallace Carol A, Wulffraat Nico M, Pistorio Angela, Pediatric Rheumatology International Trials Organization (PRINTO) Gruppo, Ruperto Nicolino Toward New Classification Criteria for Juvenile Idiopathic Arthritis JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (2): 190-197. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 3.2].
68) Massarotti Claudia, Stagnaro Nicola, Pastorino Daniela Uterine rupture with placental extrusion during the third stage of labour after an apparently uneventful delivery JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNAECOLOGY 2019;39 (4): 547-548. [IF grezzo: 0.588; IF Minist: 0.5].
69) Matos J., Orazi C., Sertorio F., Magnano Gian Michele, Toma P., Granata Claudio Imaging of diseases of the vagina and external genitalia in children PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (6): 827-834. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 4].
70) Memeo A, Panuccio E, D'Amato R D, Colombo M, Boero Silvio, Andreacchio A, Origo C, Pedretti L Retrospective, multicenter evaluation of complications in the treatment of diaphyseal femur fractures in pediatric patients INJURY-INTERNATIONAL JOURNAL OF THE CARE OF THE INJURED 2019;50 Suppl 4: S60-S63. [IF grezzo: 1.834; IF Minist: 2].
71) Minchiotti Lorenzo, Caridi Gianluca, Campagnoli Monica, Lugani Francesca, Galliano Monica, Kragh-Hansen Ulrich Diagnosis, Phenotype, and Molecular Genetics of Congenital Analbuminemia Frontiers in Genetics 2019;10: 336. [IF grezzo: 3.517; IF Minist: 4].
72) Miskovic Alice, Johnson Mae, Frost Louise, Fernandez Elena, Pistorio Angela, Disma Nicola A prospective observational cohort study on the incidence of postoperative sore throat in the pediatric population PEDIATRIC ANESTHESIA 2019;29 (12): 1179-1185. [IF grezzo: 2.037; IF Minist: 4].
73) Molinaro Francesco, Angotti Rossella, Bindi Edoardo, Pellegrino Chiara, Fusi Giulia, Luzzi Luca, Tosi Nicola, Messina Mario, Mattioli Girolamo Low Weight Child: Can It Be Considered a Limit of Robotic Surgery? Experience of Two Centers Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques 2019;29 (5): 698-702. [IF grezzo: 1.322; IF Minist: 2].
74) Moscatelli Andrea, Febbo Francesca, Buratti Silvia, Pezzato Stefano, Bagnasco Francesca, Lampugnani Elisabetta, Nuri Halkawt, Buffelli Francesca, Grasso Chiara, Castagnola Elio Intensivists Performed Percutaneous Bicaval Double-Lumen Echo-Guided Extracorporeal Membrane Oxygenation Cannulation at Bedside in Newborns and Children Pediatric Critical Care Medicine 2019;20 (6): 551-559. [IF grezzo: 2.798; IF Minist: 6].
75) Muntau Ania C, Adams Darius J, Bélanger-Quintana Amaya, Bushueva Tatiana V, Cerone Roberto, Chien Yin-Hsiu, Chiesa Ana, Co¿kun Turgay, de Las Heras Javier, Feillet François, Katz Rachel, Lagler Florian, Piazzon Flavia, Rohr Fran, van Spronsen Francjan J, Vargas Paula, Wilcox Gisela, Bhattacharya Kaustuv International best practice for the evaluation of responsiveness to sapropterin dihydrochloride in patients with phenylketonuria MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM 2019;127 (1): 1-11. [IF grezzo: 3.61; IF Minist: 2.4].
76) Neonatal Transport Study Group of the Italian Society of Neonatology (SIN) Gruppo, Gente Maurizio, Aufieri Roberto, Agostino Rocco, Fedeli Tiziana, Calevo Maria Grazia, Massirio Paolo, Bellini Carlo Nationwide survey of neonatal transportation practices in Italy Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 51. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 3.2].
77) Nuovo S, Fuiano L, Micalizzi A, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Caridi Gianluca, Fazzi E, Fischetto R, Ghiggeri Gian Marco, Giordano L, Leuzzi V, Romaniello R, Signorini S, Stringini G, Zanni G, Romani M, Valente EM, Emma F Impaired urinary concentration ability is a sensitive predictor of renal disease progression in Joubert syndrome NEPHROLOGY DIALYSIS TRANSPLANTATION 2018;33 (11): gfy333. [IF grezzo: 4.198; IF Minist: 4.8].

78) Olcese Roberta, Silvestri Michela, Del Barba Paolo, Brolatti Noemi, Barberi Salvatore, Tosca Maria Angela, Ciprandi Giorgio Mal d 1 and Bet v 1 sensitization pattern in children with Pollen Food Syndrome ALLERGOLOGY INTERNATIONAL 2019;68 (1): 122-124. [IF grezzo: 3.965; IF Minist: 2].
79) Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) Gruppo, Foeldvari Ivan, Constantin Tamàs, Vojinovi Jelena, Horneff Gerd, Chasnyk Vyacheslav, Dehoorne Joke, Panaviene Violeta, Sušić Gordana, Stanevicha Valda, Kobusinska Katarzyna, Zuber Zbigniew, Dobrzyniecka Bogna, Nikishina Irina, Bader-Meunier Brigitte, Breda Luciana, Doležalová Pavla, Job-Deslandre Chantal, Rumba-Rozenfelde Ingrida, Wulffraat Nico, Pedersen Ronald D, Bukowski Jack F, Vlahos Bonnie, Martini Alberto, Ruperto Nicolino Etanercept treatment for extended oligoarticular juvenile idiopathic arthritis, enthesitis-related arthritis, or psoriatic arthritis ARTHRITIS RESEARCH & THERAPY 2019;21 (1): 125. [IF grezzo: 4.148; IF Minist: 3.6].
80) Paglialonga F., Vidal E., Pecoraro C., Guzzo I., Giordano M., Gianoglio B., Corrado C., Roperto R., Ratsch I., Luzio S., Murer L., Consolo S., Pieri G., Montini G., Edefonti A., Verrina Enrico Eugenio Haemodiafiltration use in children: data from the Italian Pediatric Dialysis Registry PEDIATRIC NEPHROLOGY 2019;34 (6): 1057-1063. [IF grezzo: 2.816; IF Minist: 4.8].
81) Paladini Dario, Donarini Gloria, Conti A, De Angelis Costanza, Witte M H, Genesio R, Bernas M, Bellini Tommaso, Boccardo F, ramenghi luca antonio, Bellini Carlo Early fetal hydropic changes are associated with moderate dilatation of the brain ventricular system LYMPHOLOGY 2019;52 (1): 11-17. [IF grezzo: 0.674; IF Minist: 1].
82) Paladini Dario, Donarini Gloria, Parodi Stefano, Chaoui R Differentiating features of posterior fossa at 12-13 weeks' gestation in fetuses with Dandy-Walker malformation and Blake's pouch cyst ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY 2019;53 (6): 850-852. [IF grezzo: 5.595; IF Minist: 3].
83) Paladini Dario, Donarini Gloria, Parodi Stefano, Volpe G, Sglavo G, Fulcheri Ezio Hindbrain morphometry and choroid plexus position in differential diagnosis of posterior fossa cystic malformations ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY 2019;54 (2): 207-214. [IF grezzo: 5.595; IF Minist: 6].
84) Paladini Dario, Donarini Gloria, Rossi Andrea Indications for MRI in fetal isolated mild ventriculomegaly. ''And then, there were none'' ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY 2019;54 (2): 151-155. [IF grezzo: 5.595; IF Minist: 6].
85) Palmieri Antonella, Fulcheri Ezio, Nozza Paolo, Ceriolo Paola, Aiello Chiara, Ferrando Alberto, Costabel Simona, Morasso Stefania, Caglieris Sergio, Ventura Francesco Sudden infant death syndrome MINERVA PEDIATRICA 2019;71 (2): 196-200. [IF grezzo: 0.832; IF Minist: 0.5].
86) Paraboschi Irene, Fati Federica, Rizzo Francesca, Sacco Oliviero, Stagnaro Nicola, Mattioli Girolamo, Simonini Alessandro, Mazzei Oscar, Torre Michele Ectopic Thymus: An unusual case of subglottic mass. ANNALS OF OTOLOGY RHINOLOGY AND LARYNGOLOGY 2019;128 (12): 1182-1188. [IF grezzo: 1.458; IF Minist: 1].
87) Pardeo M., Wang J., Ruperto Nicolino, Alexeeva E., Chasnyk V., Schneider R., Horneff G., Huppertz H.-I., Minden K., Onel K., Zemel L., Martin A., Koné-Paut I., Siamopoulou-Mavridou A., Silva C.A., Porter-Brown B., Bharucha K.N., Brunner H.I., De Benedetti F., (PRCSG) for the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group Neutropenia during tocilizumab treatment is not associated with infection risk in systemic or polyarticular-course juvenile idiopathic arthritis JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (9): 1117-1126. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 1.2].
88) Parodi Alessandro, Malova Mariya, Cardiello Valentina, Raffa Sarah, Re Martina, Calevo Maria Grazia, Severino Mariasavina, Tortora Domenico, morana giovanni, Rossi Andrea, ramenghi luca

antonio Punctate white matter lesions of preterm infants: Risk factor analysis EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (5): 733-739. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 6].

89) Parodi Stefano, Pistorio Angela, Erminio Giovanni, Ognibene Marzia, Morini Martina, Garaventa Alberto, Gigliotti Anna Rita, Haupt Riccardo, Frassoni Francesco, Pezzolo Annalisa Loss of whole chromosome X predicts prognosis of neuroblastoma patients with numerical genomic profile PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (5): e27635. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 6].
90) Patti G., Noli S., Capalbo D., Allegri Anna Elsa Maria, NAPOLI FLAVIA, Cappa M., Ubertini G.M., Gallizia Annalisa, Notarnicola Sara, Ibba A., Crocco M., Parodi Stefano, Salerno M., Loche S., Garrè Maria Luisa, Tornari E., Maghnie Mohamad, Di Iorgi Natascia Accuracy and limitations of the growth hormone (GH) releasing hormone-arginine retesting in young adults with childhood-onset GH deficiency Frontiers in Endocrinology 2019;10: 525. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 4].
91) Patti G., Scianguetta S., Roberti D., Di Mascio A., Balsamo A., Brugnara M., Cappa M., Casale M., Cavarzere P., Cipriani S., Corbetta S., Gaudino R., Iughetti L., Martini L., NAPOLI FLAVIA, Peri A., Salerno M.C., Salerno R., Passeri E., Maghnie Mohamad, Perrotta S., Di Iorgi Natascia Familial neurohypophyseal diabetes insipidus in 13 kindreds and 2 novel mutations in the vasopressin gene EUROPEAN JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY 2019;181 (3): 233-244. [IF grezzo: 5.107; IF Minist: 6].
92) Paudice Michele, Penuela Leonardo Alett, Torielli Flaminia, Spina Bruno, Remorgida Valentino, Buffelli Francesca, Fulcheri Ezio, Arioni Cesare, Vellone Valerio Gaetano Giant Hepatic Hemangioma and Placental Chorangiosis Fetal and Pediatric Pathology 2019;38 (2): 175-181. [IF grezzo: 0.626; IF Minist: 0.5].
93) Penuela Leonardo Alett, Fulcheri Ezio, Vellone V.G., Fiocca R., Vigliercio G.M., Raiteri R., Ferrero S. Atomic force microscopy: a promising aid in diagnosis of uterine smooth muscle neoplasms AMERICAN JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY 2019;221 (4): 362-364. [IF grezzo: 6.12; IF Minist: 3].
94) Persano Giorgio, Cantone Noemi, Pani Elisa, Ciardini Enrico, Noccioli Bruno Heterotopic pancreas in the gastrointestinal tract in children Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 142. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 4].
95) Pini Prato Alessio, Arnoldi Rossella, Sgrò Alberto, Felici Enrico, Racca Fabrizio, Nozza Paolo, Mariani Narcisio, Mosconi Manuela, mazzola cinzia, Mattioli Girolamo Hirschsprung disease and Down syndrome: From the reappraisal of risk factors to the impact of surgery JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY 2019;54 (9): 1838-1842. [IF grezzo: 2.092; IF Minist: 4].
96) Pini Prato Alessio, Bartow-McKenney Casey, Hudspeth Kelly, Mosconi Manuela, Rossi Valentina, Avanzini Stefano, Faticato Maria G, Ceccherini Isabella, Lantieri Francesca, Mattioli Girolamo, Larson Denise, Pavan William, De Filippo Carlotta, Di Paola Monica, Mavilio Domenico, Cavalieri Duccio A Metagenomics Study on Hirschsprung's Disease Associated Enterocolitis. Biodiversity and Gut Microbial Homeostasis Depend on Resection Length and Patient's Clinical History Frontiers in Pediatrics 2019;7: 326. [IF grezzo: 2.349; IF Minist: 4].
97) Pio L., Boccardo F., Avanzini Stefano, Paraboschi I., Granata Claudio, Garaventa Alberto, Dessalvi S., Martucciello Giuseppe, Mattioli Girolamo Conservative management of chylous ascites after oncological surgery for peripheral neuroblastic tumors in pediatric patients LYMPHOLOGY 2019;52 (1): 25-34. [IF grezzo: 0.674; IF Minist: 1].
98) Prayer Daniela, Paladini Dario, Deprest Jan Current Controversies in Prenatal Diagnosis 1: Should MRI be performed on all fetuses with mild ventriculomegaly? PRENATAL DIAGNOSIS 2019;39 (5): 331-338. [IF grezzo: 2.434; IF Minist: 2.4].
99) Riganti Simone, Coppa Valentino, Nasto Luigi Aurelio, Di Stadio Mauro, Calevo Maria Grazia, Gigante Antonio Pompilio, Boero Silvio Treatment of complex foot deformities with hexapod

external fixator in growing children and young adult patients Foot and Ankle Surgery 2019;25 (5): 623-629. [IF grezzo: 1.363; IF Minist: 2].

100) Riganti Simone, Nasto Luigi Aurelio, Mannino Salvatore, Marre-Brunenghi Giorgio, Boero Silvio Correction of complex lower limb angular deformities with or without length discrepancy in children using the TL-HEX hexapod system JOURNAL OF PEDIATRIC ORTHOPAEDICS-PART B 2019;28 (3): 214-220. [IF grezzo: 0.74; IF Minist: 1].
101) Santucci Laura, Bruschi Maurizio, Del Zotto Genny, Antonini Francesca, Ghiggeri Gian Marco, Panfoli Isabella, Candiano Giovanni Biological surface properties in extracellular vesicles and their effect on cargo proteins Scientific Reports 2019;9 (1): 13048. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
102) Sartini Chiara, Lomivorotov Vladimir, Pisano Antonio, Riha Hynek, Baiardo Redaelli Martina, Lopez-Delgado Juan Carlos, Pieri Marina, Hajjar Ludhmila, Fominskiy Evgeny, Likhvantsev Valery, Cabrini Luca, Bradic Nikola, Avancini Daniele, Wang Chew Yin, Lembo Rosalba, Novikov Maxim, Paternoster Gianluca, Gazivoda Gordana, Alvaro Gabriele, Roasio Agostino, Wang Chengbin, Severi Luca, Pasin Laura, Mura Paolo, Musu Mario, silvetti simona, Votta Carmine Domenico, Belletti Alessandro, Corradi Francesco, Brusasco Claudia, Tamà Simona, Ruggeri Laura, Yong Chow-Yen, Pasero Daniela, Mancino Giuseppe, Spadaro Savino, Conte Massimiliano, Lobreglio Rosetta, Di Fraja Diana, Saporito Emanuela, D'Amico Alessandro, Sardo Salvatore, Ortalda Alessandro, Yavorovskiy Andrey, Riefolo Claudio, Monaco Fabrizio, Bellomo Rinaldo, Zangrillo Alberto, Landoni Giovanni A Systematic Review and International Web-Based Survey of Randomized Controlled Trials in the Perioperative and Critical Care Setting JOURNAL OF CARDIOTHORACIC AND VASCULAR ANESTHESIA 2019;33 (10): 2685-2694. [IF grezzo: 1.882; IF Minist: 1.2].
103) Scapigliati Andrea, Ristagno Giuseppe, Grieco Niccolò Brenno, Boccuzzi Adriana, Scelsi Silvia, Di Marco Samantha, Panzarino Brigida, Copetti Serena, Tumolo Miriam, Semeraro Federico A system to save lives in Italy. A cultural challenge for community and government. RESUSCITATION 2019;142: 25-27. [IF grezzo: 4.572; IF Minist: 3].
104) Scott Christiaan, Chan Mercedes, Slamang Waheba, Okong'o Lawrence, Petty Ross, Laxer Ronald M, Katsicas María-Martha, Fredrick Francis, Chipeta James, Faller Gail, Pileggi Gecilmara, Saad-Magalhaes Claudia, Wouters Carine, Foster Helen E, Kubchandani Raju, Ruperto Nicolino, Russo Ricardo Juvenile arthritis management in less resourced countries (JAMLess) CLINICAL RHEUMATOLOGY 2019;38 (2): 563-575. [IF grezzo: 2.293; IF Minist: 1].
105) Semeraro F., Ristagno G., Giulini G., Kayal J.S., Cavallo P., Farabegoli L., Tucci R., Scelsi Silvia, Grieco N.B., Scapigliati A. Back to reality: A new blended pilot course of Basic Life Support with Virtual Reality RESUSCITATION 2019;138: 18-19. [IF grezzo: 4.572; IF Minist: 3].
106) Sertorio Fiammetta, Wong Michela Cing Yu, Incarbone Veronica, Pistorio Angela, Mattioli Girolamo, Magnano Gian Michele, damasio maria beatrice Non-contrast-enhanced magnetic resonance angiography for detecting crossing renal vessels in infants and young children PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (1): 105-113. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 4].
107) SIGENP IBD Working Group Gruppo, Bramuzzo Matteo, arrigo serena, Romano Claudio, Filardi Maria Chiara, Lionetti Paolo, Agrusti Anna, Dipasquale Valeria, Paci Monica, Zuin Giovanna, Aloi Marina, Strisciuglio Caterina, Miele Erasmo, Pastore Maria, Martelossi Stefano, Alvisi Patrizia Efficacy and safety of infliximab in very early onset inflammatory bowel disease United European Gastroenterology Journal 2019;7 (6): 759-766. [IF grezzo: 3.453; IF Minist: 2].
108) Silvestri Michela, Sacco Oliviero, Rossi Giovanni A More on the impact of American Academy of Pediatrics palivizumab guidance for infants with respiratory syncytial virus infection JOURNAL OF PEDIATRICS 2019;212: 247. [IF grezzo: 3.739; IF Minist: 3].

109) Simonini Alessandro, Brogi E, Calevo Maria Grazia, Carron M Sugammadex for reversal of neuromuscular blockade in paediatric patients Anaesthesia Critical Care & Pain Medicine 2019;38 (5): 529-531. [IF grezzo: 2.734; IF Minist: 1].
110) Spreafico F., Quarello P., Alaggio R., Collini P., Haupt Riccardo, Mastronuzzi A., Prete A., Rabusin M., Rizzari C., Schumacher F., Zecca M., Pession A., Fagioli F. Nationwide central diagnosis review for childhood solid tumors: From concept to realization of an Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica (AIEOP) integrated project PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (8): e27749. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3].
111) Study Group of Intrapartum Fetal Monitoring (European Association of Perinatal Medicine) Gruppo, Amer-Wåhlin Isis, Ugwumadu Austin, Yli Branka M, Kwee Anneke, Timonen Susanna, Cole Vanessa, Ayres-de-Campos Diogo, Roth Georges-Emmanuel, Schwarz Christiane, ramenghi luca antonio, Todros Tullia, Ehlinger Virginie, Vayssiere Christophe Fetal electrocardiography ST-segment analysis for intrapartum monitoring AMERICAN JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY 2019;221 (6): 577-601.e11. [IF grezzo: 6.12; IF Minist: 3].
112) Szmuk Peter, Andropoulos Dean, McGowan Francis, Brambrink Ansgar, Lee Christopher, Lee Katherine J, McCann Mary Ellen, Liu Yang, Saynhalath Rita, Bong Choon Looi, Anderson Brian J, Berde Charles, De Graaff Jurgen C, Disma Nicola, Kurth Dean, Loepke Andreas, Orser Beverley, Sessler Daniel I, Skowno Justin J, von Ungern-Sternberg Britta S, Vutskits Laszlo, Davidson Andrew An open label pilot study of a dexmedetomidine-remifentanil-caudal anesthetic for infant lower abdominal/lower extremity surgery PEDIATRIC ANESTHESIA 2019;29 (1): 59-67. [IF grezzo: 2.037; IF Minist: 2].
113) Tarantino Vincenzo, Savaia V, D'Agostino Roberto, Silvestri Michela, Passali F M, Di Girolamo S, Ciprandi G Bacteriotherapy in children with recurrent upper respiratory tract infections European Review for Medical and Pharmacological Sciences 2019;23 (1 Suppl): 39-43. [IF grezzo: 2.721; IF Minist: 4].
114) Tomà P., Bartoloni A., Salerno S., Granata Claudio, Cannatà V., Magistrelli A., Arthurs O.J. Protecting sensitive patient groups from imaging using ionizing radiation: effects during pregnancy, in fetal life and childhood Radiologia Medica 2019;124 (8): 736-744. [IF grezzo: 1.42; IF Minist: 0.6].
115) Tomà P., Esposito F., Granata Claudio, Paolantonio G., Terranova M.C., Lo Re G., Ferrara D., Rollo M., Zeccolini M., Salerno S. Up-to-date imaging review of paediatric soft tissue vascular masses, focusing on sonography Radiologia Medica 2019;124 (10): 935-945. [IF grezzo: 1.42; IF Minist: 0.5].
116) Torre Michele, Paraboschi Irene, Loy Anna, Mesini Alessio, Pistorio Angela, Simonini Alessandro, Mattioli Girolamo, Mazzei Oscar, Piro Liliana, Bandettini Roberto, Castagnola Elio Prolonged antibiotic administration for surgical site infection in pediatric laryngotracheal surgery LARYNGOSCOPE 2019;129 (11): 2634-2639. [IF grezzo: 2.343; IF Minist: 4].
117) Tosca Maria Angela, Duse M., Marseglia G., Ciprandi G., "ControL'Asma" Study Group. The practical clinical relevance of rhinitis classification in children with asthma; outcomes of the "ControL'Asma" study ANNALS OF ALLERGY ASTHMA & IMMUNOLOGY 2019;123 (5): 516-519. [IF grezzo: 3.56; IF Minist: 2].
118) Ventura Francesco, Barranco Rosario, Buffelli Francesca, Fulcheri Ezio, Palmieri Antonella Unexpected Infant Death Due to Undiagnosed Biliary Atresia AMERICAN JOURNAL OF FORENSIC MEDICINE AND PATHOLOGY 2019;40 (4): 399-402. [IF grezzo: 0.539; IF Minist: 0.5].
119) Verbitsky Miguel, Westland Rik, Perez Alejandra, Kiryluk Krzysztof, Liu Qingxue, Krithivasan Priya, Mitrotti Adele, Fasel David A, Batourina Ekaterina, Sampson Matthew G, bodria monica, Werth Max, Kao Charlly, Martino Jeremiah, Capone Valentina P, Vivante Asaf, Shril Shirlee, Kil Byum

Hee, Marasà Maddalena, Zhang Jun Y, Na Young-Ji, Lim Tze Y, Ahram Dina, Weng Patricia L, Heinzen Erin L, Carrea Alba Maria, Piaggio Giorgio, Gesualdo Loreto, Manca Valeria, Masnata Giuseppe, Gigante Maddalena, Cusi Daniele, Izzi Claudia, Scolari Francesco, van Wijk Joanna A E, Saraga Marijan, Santoro Domenico, Conti Giovanni, Zamboli Pasquale, White Hope, Drozdz Dorota, Zachwieja Katarzyna, Miklaszewska Monika, Tkaczyk Marcin, Tomczyk Daria, Krakowska Anna, Sikora Przemyslaw, Jarmoli¿ski Tomasz, Borszewska-Kornacka Maria K, Pawluch Robert, Szczepanska Maria, Adamczyk Piotr, Mizerska-Wasiak Malgorzata, Krzemien Grazyna, Szmigielska Agnieszka, Zaniew Marcin, Dobson Mark G, Darlow John M, Puri Prem, Barton David E, Furth Susan L, Warady Bradley A, Gucev Zoran, Lozanovski Vladimir J, Tasic Velibor, Pisani Isabella, Allegri Landino, Rodas Lida M, Campistol Josep M, Jeanpierre Cécile, Alam Shumyle, Casale Pasquale, Wong Craig S, Lin Fangming, Miranda Débora M, Oliveira Eduardo A, Simões-E-Silva Ana Cristina, Barasch Jonathan M, Levy Brynn, Wu Nan, Hildebrandt Friedhelm, Ghiggeri Gian Marco, Latos-Bielenska Anna, Materna-Kiryluk Anna, Zhang Feng, Hakonarson Hakon, Papaioannou Virginia E, Mendelsohn Cathy L, Gharavi Ali G, Sanna-Cherchi Simone The copy number variation landscape of congenital anomalies of the kidney and urinary tract NATURE GENETICS 2019;51 (1): 117-127. [IF grezzo: 25.455; IF Minist: 20.364].

120) Verda Damiano, Parodi Stefano, Ferrari Enrico, Muselli Marco Analyzing gene expression data for pediatric and adult cancer diagnosis using logic learning machine and standard supervised methods BMC BIOINFORMATICS 2019;20 (Suppl 9): 390. [IF grezzo: 2.511; IF Minist: 6].
121) Watson T.A., Petit P., Augdal T.A., Avni E.F., Bruno C., damasio maria beatrice, Darge K., Kjucevsek D., Franchi-Abella S., Ibe D., Littooij A., Lobo L., Mentzel H.J., Napolitano M., Ntoulia A., Riccabona M., Stafrace S., Wozniak M., Ording Müller L.-S. European Society of Paediatric Radiology abdominal imaging task force: statement on imaging in very early onset inflammatory bowel disease PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (6): 841-848. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
122) Wong M C Y, Sertorio F, damasio maria beatrice, Incarbone V, Beati F, bodria monica, Pistorio Angela, Ghiggeri Gian Marco, Magnano Gian Michele, Mattioli Girolamo Surgical validation of functional magnetic resonance urography in the study of ureteropelvic junction obstruction in a pediatric cohort Journal of Pediatric Urology 2019;15 (2): 168-175. [IF grezzo: 1.736; IF Minist: 4].
123) Zaghrini Christelle, Seitz-Polski Barbara, Justino Joana, Dolla Guillaume, Payré Christine, Jourde-Chiche Noémie, Van de Logt Anne-Els, Booth Caroline, Rigby Emma, Lonnbro-Widgren Jennie, Nystrom Jenny, Mariat Christophe, Cui Zhao, Wetzels Jack F M, Ghiggeri Gian Marco, Beck Laurence H, Ronco Pierre, Debiec Hanna, Lambeau Gérard Novel ELISA for thrombospondin type 1 domain-containing 7A autoantibodies in membranous nephropathy KIDNEY INTERNATIONAL 2019;95 (3): 666-679. [IF grezzo: 8.306; IF Minist: 3.6].

Linea di ricerca 3

REUMATOLOGIA, IMMUNOLOGIA E MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE

Responsabili scientifici:

Ravelli Angelo, Gattorno Marco

Descrizione:

Area di indagine della linea di ricerca è l'immunologia clinica e traslazionale applicata al campo delle immunodeficienze, delle malattie autoimmuni ed infiammatorie e delle malattie reumatiche associate all'età pediatrica. Scopo principale è caratterizzare i meccanismi alla base della dis-regolazione immunitaria associata a patologie caratterizzate da deficit delle difese immunitarie (immuno-deficienze), o da una iper-attivazione delle cellule effettrici (malattie infiammatorie e autoimmuni). Inoltre viene investigato il ruolo del sistema immunitario in condizioni normali e patologiche, come, ad esempio,infezioni e cancro.
Le malattie reumatiche in età pediatrica includono, in ordine di incidenza, l'Artrite Idiopatica Giovanile (AIG), il Lupus Eritematoso Sistemico, le vasculiti, la scelrodermia e la dermatomiosite. A queste si affiancano le febbri periodiche su base genetica e altre malattie autoinfiammatorie. L'Istituto Gaslini è centro di riferimento internazionale per la reumatologia pediatrica e coordina la la più vasta rete internazionale (PRINTO) per la sperimentazione di nuove terapie nelle malattie reumatiche del bambino. La natura di queste patologie è di origine immunologica, così come ascrivibili ad alterata funzione o differenziazione delle cellule immunitarie sono anche le immunodeficienze e le malattie autoimmuni.
L'Istituto Gaslini, grazie all'esperienza consolidata nel campo delle malattie reumatiche e alla possibilità di reclutare un elevato numero di pazienti attraverso il network PRINTO, affianca ricerca clinica di eccellenza e ricerca di laboratorio per la definizione di metodi di inquadramento diagnostico più precisi (score di malattia, test genetici, test funzionali, imaging) e di protocolli terapeutici per malattie che non trovano un efficace trattamento. Vengono inoltre messi a punto criteri sempre più accurati per valutare l'attività dei nuovi farmaci oggetto di sperimentazione.
Vengono indagati i meccanismi patogenetici coinvolti in altre patologie immuno-mediate, come le malattie autoimmuni (nefriti autoimmuni) nonché il ruolo del sistema immunitario nel controllo delle infezioni e della progressione tumorale, al fine di elaborate strategie terapeutiche basate sulla manipolazione delle funzioni immunitarie tramite farmaci o terapie cellulari.

Obiettivo:

La linea di ricerca si propone come principale obiettivo di approfondire i meccanismi si malattia, identificando molecole/pathways alterati da utilizzare come marker diagnostici, prognostici e specifici per forma di malattia. Si propone inoltre si sperimentare nuovi farmaci e di elaborare nuovi parametri di valutazione dell'efficacia terapeutica.

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

Direttore: Cristina Bottino

“Cancer patients: in-depth personalized phenotypic/functional characterization of tumor and immune cells”

U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia

Direttore: Angelo Ravelli

“Caratterizzazione clinica e patogenetica dei bambini con malattie reumatiche - Clinical-therapeutic aspects of rheumatic diseases evaluated by observational studies”
“Studi di clinimetria in campo reumatologico pediatrico - Clinimetrics studies in paediatric rheumatology”
“Implementazioni di studi clinici sperimentali randomizzati (Trials Clinici) per la valutazione dell'efficacia terapeutica di nuovi farmaci in reumatologia pediatrica - Implementation of experimental randomized clinical trials for the evaluation of therapeutic efficacy of new drugs in pediatric rheumatology”
“Aspetti clinico-terapeutici relativi alle malattie reumatiche valutati attraverso studi osservazionali - Clinical-therapeutic aspects of rheumatic diseases evaluated by observational studies”
“Nuovi criteri classificativi delle malattie reumatiche - New calssification criteria of rheumatic diseases.”
“Applicazione di nuove tecniche di imaging in reumatologia come ausilio per la diagnosi e per la prognosi - Clinical-therapeutic aspects of rheumatic diseases evaluated by observational studies”

U.O.S.D. Centro Malattie Auto-Infiammatorie e Immunodeficienze

Direttore: Marco Gattorno

“Nuovi aspetti patogenetici delle malattia autoinfiammatorie e ricerca di nuovi geni candidati - New pathogenetic aspects of autoinflammatory diseases and search for new candidate genes”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Bava Cecilia, Mongelli Federica, Pistorio Angela, Bertamino Marta, Bracciolini Giulia, Dalprà Sara, Davi' Sergio, Lanni Stefano, Muratore Valentina, Pederzoli Silvia, Rosina Silvia, Schiappapietra Benedetta, Suffia Chiara, Varnier Giulia, Verazza Sara, Giancane Gabriella, Consolaro Alessandro, Ravelli Angelo A prediction rule for lack of achievement of inactive disease with methotrexate as the sole disease-modifying antirheumatic therapy in juvenile idiopathic arthritis Pediatric Rheumatology 2019;17 (1): 50. [IF grezzo: 2.673; IF Minist: 6].
2) Bonaccorsi Irene, Spinelli Domenico, Cantoni Claudia, Barillà Chiara, Pipitò Narayana, De Pasquale Claudia, Oliveri Daniela, Cavaliere Riccardo, Carrega Paolo, Benedetto Filippo, Ferlazzo Guido Symptomatic Carotid Atherosclerotic Plaques Are Associated with Increased Infiltration of Natural Killer (NK) Cells and Higher Serum Levels of NK Activating Receptor Ligands Frontiers in Immunology 2019;10: 1503. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
3) Casu Beatrice, Dondero Alessandra, Regis Stefano, Caliendo Fabio, Petretto Andrea, Bartolucci Martina, Bellora Francesca, Bottino Cristina, Castriconi Roberta Novel Immunoregulatory Functions of IL-18, an Accomplice of TGF-Beta1 Cancers 2019;11 (1): 75. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 6].
4) Cifaldi C., Brigida I., Barzaghi F., Zoccolillo M., Ferradini V., Petricone D., Cicalese M.P., Lazarevic D., Cittaro D., Omrani M., Attardi E., Conti F., Scarselli A., Chiriaco M., Di Cesare S., Licciardi F., Davide M., Ferrua F., Canessa C., Pignata C., Giliani S., Ferrari S., Fousteri G., Barera G., Merli P., Palma P., Cesaro S., Gattorno Marco, Trizzino A., Moschese V., Chini L., Villa A., Azzari C., Finocchi A., Locatelli F., Rossi P., Sangiuolo F., Aiuti A., Cancrini C., Di Matteo G. Targeted NGS platforms for genetic screening and gene discovery in primary immunodeficiencies Frontiers in Immunology 2019;10: 316. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
5) de Graeff Nienke, Groot Noortje, Brogan Paul, Ozen Seza, Avcin Tadej, Bader-Meunier Brigitte, Dolezalova Pavla, Feldman Brian M, Kone-Paut Isabelle, Lahdenne Pekka, Marks Stephen D, McCann Liza, Pilkington Clarissa, Ravelli Angelo, van Royen Annet, Uziel Yosef, Vastert Bas, Wulffraat Nico, Kamphuis Sylvia, Beresford Michael W European consensus-based recommendations for the diagnosis and treatment of rare paediatric vasculitides - the SHARE initiative RHEUMATOLOGY 2019;58 (4): 656-671. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 3].
6) de Graeff Nienke, Groot Noortje, Ozen Seza, Eleftheriou Despina, Avcin Tadej, Bader-Meunier Brigitte, Dolezalova Pavla, Feldman Brian M, Kone-Paut Isabelle, Lahdenne Pekka, McCann Liza, Pilkington Clarissa, Ravelli Angelo, van Royen-Kerkhof Annet, Uziel Yosef, Vastert Bas, Wulffraat Nico, Kamphuis Sylvia, Brogan Paul, Beresford Michael W European consensus-based recommendations for the diagnosis and treatment of Kawasaki disease - the SHARE initiative RHEUMATOLOGY 2019;58 (4): 672-682. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 3].
7) De Pelsmaeker S., Dierick E., Klupp B., Mettenleiter T.C., Cantoni Claudia, Vitale M., Favoreel H.W. Expression of the pseudorabies virus Gb glycoprotein triggers NK cell cytotoxicity and increases binding of the activating NK cell receptor PILR JOURNAL OF VIROLOGY 2019;93 (7): e02107-e02118. [IF grezzo: 4.324; IF Minist: 3.6].
8) Dolezalova Pavla, Anton Jordi, Avcin Tadej, Beresford Michael W, Brogan Paul A, Constantin Tamas, Egert Yona, Foeldvari Ivan, Foster Helen E, Hentgen Veronique, Kone-Paut Isabelle, Kuemmerle-Deschner Jasmine B, Lahdenne Pekka, Magnusson Bo, Martini Alberto, McCann Liza, Minden Kirsten, Ozen Seza, Schoemaker Casper, Quartier Pierre, Ravelli Angelo, Rumba-Rozenfelde Ingrida, Ruperto Nicolino, Vastert Sebastian, Wouters Carine, Zulian Francesco, Wulffraat Nico M The European network for care of children with paediatric rheumatic diseases RHEUMATOLOGY 2019;58 (7): 1188-1195. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 4.8].

9) Eurofever registry and the Pediatric Rheumatology International Trial Organization (PRINTO) Gruppo, Ter Haar Nienke M, Eijkelboom Charlotte, Cantarini Luca, Papa Riccardo, Brogan Paul A, Kone-Paut Isabelle, Modesto Consuelo, Hofer Michael, Iagaru Nicolae, Fingerhutová Sárka, Insalaco Antonella, Licciardi Francesco, Uziel Yosef, Jelusic Marija, Nikishina Irina, Nielsen Susan, Papadopoulou-Alataki Efimia, Olivieri Alma Nunzia, Cimaz Rolando, Susic Gordana, Stanevica Valda, van Gijn Marielle, Vitale Antonio, Ruperto Nicolino, Frenkel Joost, Gattorno Marco Clinical characteristics and genetic analyses of 187 patients with undefined autoinflammatory diseases ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES 2019;78 (10): 1405-1411. [IF grezzo: 14.299; IF Minist: 8.579].
10) Falco Michela, Pende D., Munari E., Vacca P., Mingari M.C., Moretta L. Natural killer cells: From surface receptors to the cure of high-risk leukemia (Ceppellini Lecture) HLA 2019;93 (4): 185-194. [IF grezzo: 2.785; IF Minist: 4].
11) Falco Michela, Sivori S., Meazza R., Pende D. Report from the Eleventh Killer Immunoglobulin-like Receptor (KIR) Workshop: Novel insights on KIR polymorphism, ligand recognition, expression and function HLA 2019;94 (2): 100-110. [IF grezzo: 2.785; IF Minist: 4].
12) Federici S., Vanoni F., Ben-Chetrit E., Cantarini L., Frenkel J., Goldbach-Mansky R., Gul A., Hoffman H., Koné-Paut I., Kuemmerle-Deschner J., Lachmann H.J., Martini Alberto, Obici L., Ozen S., Simon A., Hofer M., Ruperto Nicolino, For Eurofever and PRINTO, Gattorno Marco An international delphi survey for the definition of new classification criteria for familial mediterranean fever, mevalonate kinase deficiency, TNF receptor-associated periodic fever syndromes, and cryopyrin-associated periodic syndrome JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (4): 429-436. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 3.2].
13) Florio Angelo, Papa Riccardo, Caorsi Roberta, Consolaro Alessandro, GASTALDI ROBERTO, Gattorno Marco, Picco Paolo Pietro A child with a novel ACAN missense variant mimicking a septic arthritis Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 148. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
14) Gattorno Marco, Hofer M., Federici S., Vanoni F., Bovis F., Aksentijevich I., Anton J., Arostegui J.I., Barron K., Ben-Cherit E., Brogan P.A., Cantarini L., Ceccherini Isabella, De Benedetti F., Dedeoglu F., Demirkaya E., Frenkel J., Goldbach-Mansky R., Gul A., Hentgen V., Hoffman H., Kallinich T., Kone-Paut I., Kuemmerle-Deschner J., Lachmann H.J., Laxer R.M., Livneh A., Obici L., Ozen S., Rowczenio D., Russo R., Shinar Y., Simon A., Toplak N., Touitou I., Uziel Y., Van Gijn M., Foell D., Garassino C., Kastner D., Martini Alberto, Sormani M.P., Ruperto Nicolino Classification criteria for autoinflammatory recurrent fevers ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES 2019;78 (8): 1025-1032. [IF grezzo: 14.299; IF Minist: 11.439].
15) Genovese G., Caorsi Roberta, Moltrasio C., Marzano A.V. Successful treatment of co-existent SAPHO syndrome and hidradenitis suppurativa with adalimumab and methotrexate JOURNAL OF THE EUROPEAN ACADEMY OF DERMATOLOGY AND VENEREOLOGY 2019;33 (S6): 40-41. [IF grezzo: 5.113; IF Minist: 3].
16) Giancane Gabriella, Lavarello C., Pistorio Angela, Oliveira S.K., Zulian F., Cuttica R., Fischbach M., Magnusson B., Pastore S., Marini R., Martino S., Pagnier A., Soler C., Sta¿¿vicha V., Ten Cate R., Uziel Y., Vojinovic J., Fueri E., Ravelli Angelo, Martini Alberto, Ruperto Nicolino The PRINTO evidence-based proposal for glucocorticoids tapering/discontinuation in new onset juvenile dermatomyositis patients Pediatric Rheumatology 2019;17 (1): 24. [IF grezzo: 2.673; IF Minist: 4.8].
17) Giancane Gabriella, Muratore Valentina, Marzetti Valentina, Quilis Neus, Benavente Belen Serrano, Bagnasco Francesca, Alongi Alessandra, Civino Adele, Quartulli Lorenzo, Consolaro Alessandro, Ravelli Angelo Disease activity and damage in juvenile idiopathic arthritis:

methotrexate era versus biologic era ARTHRITIS RESEARCH & THERAPY 2019;21 (1): 168. [IF grezzo: 4.148; IF Minist: 6].

18) Giancane Gabriella, Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) Gruppo, Ruperto Nicolino Treatment of juvenile idiopathic arthritis: what's new? CURRENT OPINION IN RHEUMATOLOGY 2019;31 (5): 428-435. [IF grezzo: 3.851; IF Minist: 4].
19) Girschick H, Finetti M, Orlando F, Schalm S, Insalaco A, Ganser G, Nielsen S, Herlin T, Kone'-Paut I, Martino S, Cattalini M, Anton J, Mohammed Al-Mayouf S, Hofer M, Quartier P, Boros C, Kuemmerle-Deschner J, Pires Marafon D, Alessio M, Schwarz T, Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Jansson A, for PRINTO and the Eurofever Registry, Gattorno Marco The multifaceted presentation of chronic recurrent multifocal osteomyelitis: a series of 486 cases from the Eurofever international registry RHEUMATOLOGY 2018;57 (7): 1203-1211. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 4.8].
20) Ingegnere T., Mariotti F.R., Pelosi A., Quintarelli C., De Angelis B., Tumino N., Besi F., Cantoni Claudia, Locatelli F., Vacca P., Moretta L. Human CAR NK cells: A new non-viral method allowing high efficient transfection and strong tumor cell killing Frontiers in Immunology 2019;10: 957. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
21) Marchica Valentina, Toscani Denise, Corcione Anna, Bolzoni Marina, Storti Paola, Vescovini Rosanna, Ferretti Elisa, Palma Benedetta Dalla, Vicario Emanuela, Accardi Fabrizio, Mancini Cristina, Martella Eugenia, Ribatti Domenico, Vacca Angelo, Pistoia Vito, Giuliani Nicola Bone marrow CX3CL1/Fractalkine is a new player of the pro-angiogenic microenvironment in multiple myeloma patients Cancers 2019;11 (3): 321. [IF grezzo: 6.162; IF Minist: 3.6].
22) Marrella A., Dondero A., Aiello M., Casu B., Olive D., Regis Stefano, Bottino Cristina, Pende D., Meazza R., Caluori G., Castriconi R., Scaglione S. Cell-laden hydrogel as a clinical-relevant 3D model for analyzing neuroblastoma growth, immunophenotype, and susceptibility to therapies Frontiers in Immunology 2019;10: 1876. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 4.8].
23) Marseglia G.L., Alessio M., Da Dalt L., Giuliano M., Ravelli Angelo, Marchisio P. Acute pain management in children: A survey of Italian pediatricians Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 156. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2.4].
24) Martini Alberto Are there new targets for juvenile idiopathic arthritis? SEMINARS IN ARTHRITIS AND RHEUMATISM 2019;49 (3S): S11-S13. [IF grezzo: 5.072; IF Minist: 6].
25) Menale C., Campodoni E., Palagano E., Mantero S., Erreni M., Inforzato A., Fontana E., SCHENA FRANCESCA, Van't Hof R., Sandri M., Tampieri A., Villa A., Sobacchi C. Mesenchymal Stromal Cell-Seeded Biomimetic Scaffolds as a Factory of Soluble RANKL in Rankl-Deficient Osteopetrosis Stem Cells Translational Medicine 2019;8 (1): 22-34. [IF grezzo: 5.962; IF Minist: 3.6].
26) Minoia F., Bovis F., Davi' Sergio, Horne A., Fischbach M., Frosch M., Huber A., Jelusic M., Sawhney S., McCurdy D.K., Silva C.A., Rigante D., Unsal E., Ruperto Nicolino, Martini Alberto, Cron R.Q., Pediatric Rheumatology international Trials Organization the Childhood arthritis &Rheumatology Research alliance the Pediatric Rheumatology Collaborative study Group and the Histiocyte society, Ravelli Angelo Development and initial validation of the MS score for diagnosis of macrophage activation syndrome in systemic juvenile idiopathic arthritis ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES 2019;78 (10): 1357-1362. [IF grezzo: 14.299; IF Minist: 11.439].
27) Moneta G.M., Pires Marafon D., Marasco E., Rosina S., Verardo M., Fiorillo C., Minetti Carlo, Bracci-Laudiero L., Ravelli Angelo, De Benedetti F., Nicolai R. Muscle Expression of Type I and Type II Interferons Is Increased in Juvenile Dermatomyositis and Related to Clinical and Histologic Features Arthritis & Rheumatology 2019;71 (6): 1011-1021. [IF grezzo: 9.002; IF Minist: 4.8].
28) Montefiori E., Modenese L., Di Marco R., Magni-Manzoni S., Malattia Clara, Petrarca M., Ronchetti Anna Bruna, de Horatio L.T., van Dijkhuizen P., Wang A., Wesarg S., Viceconti M.,

Mazzà C., Consortium for the MD-PAEDIGREE An image-based kinematic model of the tibiotalar and subtalar joints and its application to gait analysis in children with Juvenile Idiopathic Arthritis JOURNAL OF BIOMECHANICS 2019;85: 27-36. [IF grezzo: 2.576; IF Minist: 2.4].

29) Montefiori E., Modenese L., Di Marco R., Magni-Manzoni S., Malattia Clara, Petrarca M., Ronchetti Anna Bruna, de Horatio L.T., van Dijkhuizen P., Wang A., Wesarg S., Viceconti M., Mazzà C., Consortium for the MD-PAEDIGREE Linking Joint Impairment and Gait Biomechanics in Patients with Juvenile Idiopathic Arthritis ANNALS OF BIOMEDICAL ENGINEERING 2019;47 (11): 2155-2167. [IF grezzo: 3.474; IF Minist: 3.6].
30) Montin D., Marolda A., Licciardi F., Robasto F., Di Cesare S., Ricotti E., Ferro F., Scaioli G., Giancotta C., Amodio D., Conti F., Giardino G., Leonardi L., Ricci S., volpi stefano, Baselli L.A., Azzari C., Bossi G., Consolini R., Dellepiane R.M., Duse M., Gattorno Marco, Martire B., Putti M.C., Soresina A., Plebani A., Ramenghi U., Martino S., Pignata C., Cancrini C. Immunophenotype Anomalies Predict the Development of Autoimmune Cytopenia in 22q11.2 Deletion Syndrome Journal of Allergy and Clinical Immunology-In Practice 2019;7 (7): 2369-2376. [IF grezzo: 7.55; IF Minist: 3.6].
31) Morgan E.M., Munro J.E., Horonjeff J., Horgan B., Shea B., Feldman B.M., Clairman H., Bingham C.O. III, Thornhill S., Strand V., Alongi Alessandra, Magni-Manzoni S., Van Rossum M.A.J., Vesely R., Vojinovic J., Brunner H.I., Harris J.G., Horton D.B., Lovell D.J., Mannion M., Rahimi H., Ravelli Angelo, Ringold S., Ruperto Nicolino, Schrandt M.S., Shenoi S., Shiff N.J., Toupin-April K., Tzaribachev N., Weiss P., Consolaro Alessandro Establishing an updated core domain set for studies in juvenile idiopathic arthritis: A report from the OMERACT 2018 JIA workshop JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (8): 1006-1013. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 3.2].
32) Ozen Seza, Marks Stephen D, Brogan Paul, Groot Noortje, de Graeff Nienke, Avcin Tadej, Bader-Meunier Brigitte, Dolezalova Pavla, Feldman Brian M, Kone-Paut Isabelle, Lahdenne Pekka, McCann Liza, Pilkington Clarissa, Ravelli Angelo, van Royen Annet, Uziel Yosef, Vastert Bas, Wulffraat Nico, Kamphuis Sylvia, Beresford Michael W European consensus-based recommendations for diagnosis and treatment of immunoglobulin A vasculitis-the SHARE initiative RHEUMATOLOGY 2019;58 (9): 1607-1616. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 3].
33) Papa Riccardo, Dell'Orso Gianluca, Caorsi Roberta, Madia Francesca, Falcini Fernanda, Picco Paolo Pietro Early onset PFAPA-like syndrome in a child with microduplication of the 7q11.23 CLINICAL AND EXPERIMENTAL RHEUMATOLOGY 2019;37 Suppl 121 (6): S163. [IF grezzo: 3.238; IF Minist: 2].
34) Parodi M., Favoreel H., Candiano Giovanni, Gaggero S., Sivori S., Mingari M.C., Moretta L., Vitale M., Cantoni Claudia NKp44-NKp44 ligand interactions in the regulation of natural killer cells and other innate lymphoid cells in humans Frontiers in Immunology 2019;10: 719. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 6].
35) Pende D., Falco Michela, Vitale M., Cantoni Claudia, Vitale C., Munari E., Bertaina A., Moretta F., Del Zotto Genny, Pietra G., Mingari M.C., Locatelli F., Moretta L. Killer Ig-like receptors (KIRs): Their role in NK cell modulation and developments leading to their clinical exploitation Frontiers in Immunology 2019;10: 1179. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 6].
36) Pende Daniela, Meazza Raffaella, Marcenaro Stefania, Aricò Maurizio, Bottino Cristina 2B4 dysfunction in XLP1 NK cells CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;204: 31-36. [IF grezzo: 3.548; IF Minist: 4].
37) Pietrasanta Carlo, Minoia Francesca, Torreggiani Sofia, Ronchi Andrea, Gattorno Marco, volpi stefano, Ceccherini Isabella, Mosca Fabio, Filocamo Giovanni, Pugni Lorenza When neonatal inflammation does not mean infection: an early-onset mevalonate kinase deficiency with interstitial lung disease CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;205: 25-28. [IF grezzo: 3.548; IF Minist: 4].

38) Ravelli Angelo, Sinigaglia L., Cimaz R., Alessio M., Breda L., Cattalini M., Consolaro Alessandro, Conti F., Cortis E., D'Angelo S., De Benedetti F., Doria A., Gallizzi R., Govoni M., Gremese E., Iannone F., La Torre F., Maggio M.C., Perricone R., Pontikaki I., Rossi F., Salaffi F., Simonini G., Caporali R., Rheumatology Italian Paediatric Rheumatology Study Group and the Italian Society of Transitional care of young people with juvenile idiopathic arthritis in Italy: results of a Delphi consensus survey CLINICAL AND EXPERIMENTAL RHEUMATOLOGY 2019;37 (6): 1084-1091. [IF grezzo: 3.238; IF Minist: 3.2].
39) Rosina S., Consolaro Alessandro, Van Dijkhuizen P., Pistorio Angela, Varnier G.C., Bovis F., Nistala K., Maillard S., Civino A., Tsitsami E., De Inocencio J., Jelusic M., Vojinovic J., Espada G., Makay B., Katsicas M.M., Pratsidou-Gertsi P., Lazarevic D., Rao A.P., Pires Marafon D., Martini Alberto, Pilkington C., Ruperto Nicolino, (PRINTO) the Pediatric Rheumatology International Trials Organization, Ravelli Angelo Development and validation of a composite disease activity score for measurement of muscle and skin involvement in juvenile dermatomyositis RHEUMATOLOGY 2019;58 (7): 1196-1205. [IF grezzo: 5.149; IF Minist: 4.8].
40) Saccomanno B., Tibaldi Jessica, Minoia F., Bagnasco Francesca, Pistorio Angela, Guariento A., Caorsi Roberta, Consolaro Alessandro, Gattorno Marco, Ravelli Angelo Predictors of effectiveness of anakinra in systemic juvenile idiopathic arthritis JOURNAL OF RHEUMATOLOGY 2019;46 (4): 416-421. [IF grezzo: 3.634; IF Minist: 4].
41) Signa Sara, Campione E, Rusmini Marta, Chiesa Sabrina, Grossi Alice, Omenetti A, Caorsi Roberta, Viglizzo Gianmaria, Galluzzo M, Bianchi L, Talamonti M, Orlandi A, Martini Alberto, Ceccherini Isabella, Gattorno Marco Whole exome sequencing approach to childhood onset familial erythrodermic psoriasis unravels a novel mutation of CARD14 requiring unusual high doses of ustekinumab Pediatric Rheumatology 2019;17 (1): 38. [IF grezzo: 2.673; IF Minist: 3].
42) Sivori Simona, Meazza Raffaella, Quintarelli Concetta, Carlomagno Simona, Della Chiesa Mariella, Falco Michela, Moretta Lorenzo, Locatelli Franco, Pende Daniela NK Cell-Based Immunotherapy for Hematological Malignancies Journal of Clinical Medicine 2019;8 (10): 1702. [IF grezzo: 5.688; IF Minist: 3.6].
43) Vacca P., Pesce S., Greppi M., Fulcheri Ezio, Munari E., Olive D., Mingari M.C., Moretta A., Moretta L., Marcenaro E. PD-1 is expressed by and regulates human group 3 innate lymphoid cells in human decidua Mucosal Immunology 2019;12 (3): 624-631. [IF grezzo: 7.352; IF Minist: 3.6].
44) van Dijkhuizen E.H.P., Del Chierico F., Malattia Clara, Russo A., Pires Marafon D., ter Haar N.M., Magni-Manzoni S., Vastert S.J., Dallapiccola B., Prakken B., Martini Alberto, De Benedetti F., Putignani L., Consortium the Model Driven Paediatric European Digital Repository Microbiome Analytics of the Gut Microbiota in Patients With Juvenile Idiopathic Arthritis: A Longitudinal Observational Cohort Study Arthritis & Rheumatology 2019;71 (6): 1000-1010. [IF grezzo: 9.002; IF Minist: 3.6].
45) Vitale M., Cantoni Claudia, Della Chiesa M., Ferlazzo G., Carlomagno S., Pende D., Falco Michela, Pessino A., Muccio L., De Maria A., Marcenaro E., Moretta L., Sivori S. An historical overview: The discovery of how NK cells can kill enemies, recruit defense troops, and more Frontiers in Immunology 2019;10: 1415. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 6].
46) volpi stefano, Cicalese Maria Pia, Tuijnenburg Paul, Tool Anton T J, Cuadrado Eloy, Abu-Halaweh Marwan, Ahanchian Hamid, Alzyoud Raed, Akdemir Zeynep Coban, Barzaghi Federica, Blank Alexander, Boisson Bertrand, Bottino Cristina, Brigida Immacolata, Caorsi Roberta, Casanova Jean-Laurent, Chiesa Sabrina, Chinn Ivan Kingyue, Dückers Gregor, Enders Anselm, Erichsen Hans Christian, Forbes Lisa R, Gambin Tomasz, Gattorno Marco, Karimiani Ehsan Ghayoor, Giliani Silvia, Gold Michael S, Jacobsen Eva-Maria, Jansen Machiel H, King Jovanka R, Laxer Ronald M,

Lupski James R, Mace Emily, Marcenaro Stefania, Maroofian Reza, Meijer Alexander B, Niehues Tim, Notarangelo Luigi D, Orange Jordan, Pannicke Ulrich, Pearson Chris, Picco Paolo Pietro, Quinn Patrick J, Schulz Ansgar, Seeborg Filiz, Stray-Pedersen Asbjørg, Tawamie Hasan, van Leeuwen Ester M M, Aiuti Alessandro, Yeung Rae, Schwarz Klaus, Kuijpers Taco W A combined immunodeficiency with severe infections, inflammation, and allergy caused by ARPC1B deficiency JOURNAL OF ALLERGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;143 (6): 2296-2299. [IF grezzo: 14.11; IF Minist: 7.055].

47) volpi stefano, Insalaco A., Caorsi Roberta, Santori E., Messia V., Sacco Oliviero, Terheggen-Lagro S., Cardinale F., Scarselli A., Pastorino C., Moneta G., Cangemi Giuliana, Passarelli C., Ricci M., Girosi Donata, Derchi Maria Elena, Bocca Paola, Diociaiuti A., El Hachem M., Cancrini C., Tomà P., Granata Claudio, Ravelli Angelo, Candotti F., Picco Paolo Pietro, DeBenedetti F., Gattorno Marco Efficacy and Adverse Events During Janus Kinase Inhibitor Treatment of SAVI Syndrome JOURNAL OF CLINICAL IMMUNOLOGY 2019;39 (5): 476-485. [IF grezzo: 4.128; IF Minist: 4].

Linea di ricerca 4

EMATOLOGIA, ONCOLOGIA E TERAPIE CELLULARI

Responsabili scientifici:

Carlo Dufour, Alberto Garaventa, Mirco Ponzoni

Descrizione:

Le aree di ricerca trattate in questo settore, riguardano A) i tumori solidi e tumori del sangue pediatrici (es neuroblastoma e leucemie) B) e le patologie di origine non tumorale, C) la fisiopatologia del sistema ematopoietico e delle cellule staminali. I punti focali di indagine sono: la la caratterizzazione dei meccanismi alla base delle recidive della malattia, dall'altra la messa a punto di protocolli terapeutici innovativi basati su terapie cellulari e farmaci biologici intelligenti, lo studio delle basi biologiche e la fisiopatologia come piattaforma per sviluppare terapie innovative. Le insufficienze midollari sono un gruppo eterogeneo di malattie genetiche congenite, causate da deficit nel numero di cellule del sangue. Sebbene la percentuale di guarigione da neoplasie del sangue va aumentando, alcune forme tendono a recidivare. Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche (HSC) è raccomandato nei pazienti con forme severe di citopenia e nei pazienti leucemici più gravi e refrattari. Nel paziente trapiantato si instaura un complesso processo di ricostituzione immunologica che dà origine ad un sistema immunitario sano e funzionale. Il 30% dei pazienti affetti da neuroblastoma (NB) decede o va incontro a complicazioni tardive post-trattamento. E' quindi necessario trovare nuovi target terapeutici per i casi di NB refrattario mirati contro i meccanismi di resistenza alla terapia. Nell'ambito dei tumori pediatrici, è stato dimostrato che una parte importante di pazienti "guariti" sviluppano patologie degenerative. L'eterogeneità delle insufficienze midollari rende necessaria un'approfondita indagine dei geni responsabili di malattia e della relativa funzione. All'interno dei tumori risiedono cancer stem cells (CSC) resistenti alla chemioterapia. L'Istituto, sta cercando di identificare marcatori molecolari associati alle CSC del NB per elaborare strategie terapeutiche CSC-specifiche. Una percentuale significativa di pazienti guariti da tumore pediatrico sviluppa patologie degenerative, probabilmente associate a lesioni molecolari indotte dalla chemio-radioterapia. La loro identificazione potrebbe cambiare lo scenario terapeutico in questo tipo di patologie post-tumore. Poiché Il trapianto di cellule ematopoietiche comporta espansione di queste cellule, lo studio delle variazioni del profilo trascrizionale dei geni delle HSC dopo trapianto (post-T) potrebbe rivelare informazioni importati per espandere le stesse HSC per scopi terapeutici.

Obiettivi:

1. Sviluppo di nuovi approcci diagnostici e terapeutici nei casi più gravi di tumori solidi e di insufficienze midollari. 2. Identificazione di nuovi target nel NB. 3. Caratterizzazione delle alterazioni molecolari patogenetiche delle patologie degenerative post-tumore. 4. Caratterizzazione a livello molecolare della espansione delle HSC.

U.O.C. Laboratorio cellule staminali post-natali e terapie cellulari

Direttore: Marina Podestà

"Ageing e Orologio Biologico - Ageing and biological clock"
"Sviluppo di strategie metaboliche nella terapia di patologie oncologiche, autoimmunitarie ed infiammatorie - Development of metabolic strategies in the therapy of oncologic, autoimmune, and inflammatory diseases"
"Transdifferenziazione dei linfociti T γδ in T αβ: una nuova strategia immunoterapeutica contro le leucemie acute pediatriche - Transdifferentiation of γδ T lymphocytes into αβ T cells: a new immunotherapeutic strategy against pediatric acute leukemias"
"Lo studio del ctDNA nella diagnosi e nel monitoraggio della resistenza alla terapia in pazienti con Neuroblastoma ad alto rischio: le basi della medicina di precisione in oncologia pediatrica - The study of ctDNA in the diagnosis and monitoring of resistance to therapy in patients with high-risk neuroblastoma: the foundations of precision medicine in pediatric oncology"
"Plasticità ed eterogeneità delle cellule staminali tumorali nel neuroblastoma umano - Plasticity and heterogeneity of tumor stem cells in human neuroblastoma"

U.O.C. Oncologia

Direttore: Alberto Garaventa

"NEUROBLASTOMA: progetto di coordinamento della ricerca clinica e sperimentale in Italia 2018-2020 - NEUROBLASTOMA: project for coordination of clinical and experimental research in Italy in the period 2018-2020"

U.O.C. Ematologia

Direttore: Carlo Dufour

"Marrow failure syndromes e citopenie autoimmuni - Marrow failure syndromes and autoimmune cytopenias
"Trials clinici e studi osservazionali in leucemie dell'infanzia - Clinical trials and observational studies in childhood leukemias"

U.O.C. Malattie Infettive

Direttore: Elio Castagnola

"Gestione delle complicanze infettive nel paziente pediatrico complesso - Management of infectious complications in complex pediatric patients"

U.O.C. Immunoematologia e Medicina Trasfusionale

Direttore: 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 - Selection of populations of healthy subjects stratified for age, sex, and specific characteristics to be used as controls in collaborative studies with research groups"

U.O.S.D. Laboratorio Terapie Sperimentali in Oncologia

Direttore: Mirco Ponzoni

"Ricerca traslazionale sui tumori pediatrici - Translational research on pediatric tumors"

“Investigation of microbiome in children with Neuroblastoma to unravel potential roles in etiology and response to current therapy”

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

Direttore: Edoardo Lanino

“Trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche per malattie oncologiche e non in età pediatrica - Allogenic hematopoietic stem cell transplantation for oncologic and non oncologic diseases in pediatric age”

U.O.S.D. Centro di Emostasi e Trombosi

Direttore: Angelo Claudio Molinari

“Studi clinici e biologici in bambini ed adolescenti emofilici con particolare attenzione al monitoraggio della artropatia emofilica nell'era dei concentrati ad emivita estesa e delle terapie non sostitutive - Clinical and biological studies in hemophilic children and adolescents with special focus on monitoring of hemophilic arthropathy in the era of extended half-life concentrates and non-substitution therapies”
“Stroke e trombosi in pediatria - Stroke and thrombosis in children”

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

Direttore: Maria Luisa Garrè

“Implementazione e reclutamento di pazienti per studi clinici interventistici in pazienti con tumori del Sistema Nervoso Centrale in età pediatrica - Implemention, patients recruitment and data analysis of controlled clinical trials (Phase I, Phase II, Phase III and IV) in patients with Central Nervous System Tumours”
“Implementazione e reclutamento di pazienti per studi clinici osservazionali in pazienti con tumori del Sistema Nervoso Centrale in età pediatrica - Implementation and case recruitment in Observational studies for pediatric patients affected by Central Nervous System Tumours”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Alessandri G., Coccè V., Pastorino Fabio, Paroni R., Dei Cas M., Restelli F., Pollo B., Gatti L., Tremolada C., Berenzi A., Parati E., Brini A.T., Bondiolotti G., Ponzoni Mirco, Pessina A. Microfragmented human fat tissue is a natural scaffold for drug delivery: Potential application in cancer chemotherapy JOURNAL OF CONTROLLED RELEASE 2019;302: 2-18. [IF grezzo: 7.901; IF Minist: 6].
2) Becktell Kerri, Berlyne Deborah, Pagliuca Simona, Pommert Lauren, Prata Pedro H, Margolis David, de Latour Régis Peffault, Dufour Carlo, Pierri Filomena Aplastic Anemia & MDS International Foundation (AA&MDSIF) LEUKEMIA RESEARCH 2019;80: 19-25. [IF grezzo: 2.066; IF Minist: 1.2].
3) Biagi E., Zama D., Rampelli S., Turroni S., Brigidi P., Consolandi C., Severgnini M., Picotti E., Gasperini P., Merli P., Decembrino N., Zecca M., Cesaro S., Faraci Maura, Prete A., Locatelli F., Pession A., Candela M., Masetti R. Early gut microbiota signature of aGvHD in children given allogeneic hematopoietic cell transplantation for hematological disorders BMC Medical Genomics 2019;12 (1): 49. [IF grezzo: 2.568; IF Minist: 2.4].
4) Carnesecchi G., Lobello R., Liggieri L., Palmero C., Pescetto L., Morelli P., Castagnola Elio, Bandettini Roberto In vitro activity of ceftaroline and ceftobiprole against methicillin-resistant Staphylococcus aureus with decreased susceptibility to vancomycin isolated in paediatric patients JOURNAL OF CHEMOTHERAPY 2018;30 (6-8): 338-341. [IF grezzo: 1.599; IF Minist: 1].
5) Castagnola Elio, Tatarelli Paola, Mesini Alessio, Baldelli Ivana, La Masa Daniela, Biassoni Roberto, Bandettini Roberto Epidemiology of carbapenemase-producing Enterobacteriaceae in a pediatric hospital in a country with high endemicity Journal of Infection and Public Health 2019;12 (2): 270-274. [IF grezzo: 2.487; IF Minist: 4].
6) Chen L., Pastorino Fabio, Berry P., Bonner J., Kirk C., Wood K.M., Thomas H.D., Zhao Y., Daga A., Veal G.J., Lunec J., Newell D.R., Ponzoni Mirco, Tweddle D.A. Preclinical evaluation of the first intravenous small molecule MDM2 antagonist alone and in combination with temozolomide in neuroblastoma INTERNATIONAL JOURNAL OF CANCER 2019;144 (12): 3146-3159. [IF grezzo: 4.982; IF Minist: 4.8].
7) Cimmino Flora, Avitabile Marianna, Lasorsa Vito Alessandro, Montella Annalaura, Pezone Lucia, Cantalupo Sueva, Visconte Feliciano, Corrias Maria Valeria, Iolascon Achille, Capasso Mario HIF-1 transcription activity: HIF1A driven response in normoxia and in hypoxia BMC Medical Genetics 2019;20 (1): 37. [IF grezzo: 1.74; IF Minist: 1.2].
8) Clinical Care Consortium for Telomere-associated Ailments (CCCTAA) Gruppo, Higgs Cecilia, Crow Yanick J, Adams Denise M, Chang Emmanuel, Hayes Don, Herbig Utz, Huang James N, Himes Ryan, Jajoo Kunal, Johnson F Brad, Reynolds Susan D, Yonekawa Yoshihiro, Armanios Mary, Boulad Farid, DiNardo Courtney D, Dufour Carlo, Goldman Frederick D, Khan Shakila, Kratz Christian, Myers Kasiani C, Raghu Ganesh, Alter Blanche P, Aubert Geraldine, Bhala Sonia, Cowen Edward W, Dror Yigal, El-Youssef Mounif, Friedman Bruce, Giri Neelam, Helms Guba Lisa, Khincha Payal P, Lin Tiffany F, Longhurst Hilary, McReynolds Lisa J, Nelson Adam, Olson Tim, Pariser Anne, Perona Rosario, Sasa Ghadir, Schratz Kristen, Simonetto Douglas A, Townsley Danielle, Walsh Michael, Stevens Katherine, Agarwal Suneet, Bertuch Alison A, Savage Sharon A Understanding the evolving phenotype of vascular complications in telomere biology disorders ANGIOGENESIS 2019;22 (1): 95-102. [IF grezzo: 5.894; IF Minist: 3].
9) Compostella A., Affinita M.C., Casanova M., Milano G.M., Scagnellato A., Dall'Igna P., Chiaravalli S., Pierobon M., Manzitti Carla, Zanetti I., Schiavetti A., Sorbara S., Mura R.M., Ruggiero A., Ferrari A., Bisogno G. Topotecan/carboplatin regimen for refractory/recurrent

rhabdomyosarcoma in children: Report from the AIEOP Soft Tissue Sarcoma Committee TUMORI 2019;105 (2): 138-143. [IF grezzo: 1.234; IF Minist: 0.5].

10) Dallatomasina Alice, Gasparri Anna Maria, Colombo Barbara, Sacchi Angelina, Bianco Mimma, Daniele Tiziana, Esposito Antonio, Pastorino Fabio, Ponzoni Mirco, Marcucci Fabrizio, Curnis Flavio, Corti Angelo Spatiotemporal Regulation of Tumor Angiogenesis by Circulating Chromogranin A Cleavage and Neuropilin-1 Engagement CANCER RESEARCH 2019;79 (8): 1925-1937. [IF grezzo: 8.378; IF Minist: 4.8].
11) Degan P., Cappelli Enrico, Longobardi M., Pulliero A., Cuccarolo P., Dufour Carlo, Ravera S., Calzia D., Izzotti A. A Global MicroRNA Profile in Fanconi Anemia: A Pilot Study Metabolic Syndrome and Related Disorders 2019;17 (1): 53-59. [IF grezzo: 1.597; IF Minist: 1.6].
12) Degan P., Cappelli Enrico, Regis Stefano, Ravera S. New Insights and Perspectives in Fanconi Anemia Research TRENDS IN MOLECULAR MEDICINE 2019;25 (3): 167-170. [IF grezzo: 11.028; IF Minist: 11.028].
13) Di Carlo D., Ferrari A., Toffolutti T., Milano G.M., Manzitti Carla, Ruggiero A., Dall'Igna P., Melchionda F., Zanetti I., Scarzello G., Bisogno G. Prognostic role of pleural effusion or ascites in localized rhabdomyosarcoma PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (11): e27932. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3.6].
14) Diorio C., Robinson P.D., Ammann R.A., Castagnola Elio, Erickson K., Esbenshade A., Fisher B.T., Haeusler G.M., Kuczynski S., Lehrnbecher T., Phillips R., Cabral S., Lee Dupuis L., Lillian L. Guideline for the management of Clostridium Difficile infection in children and adolescents with cancer and pediatric hematopoietic stem-cell transplantation recipients JOURNAL OF CLINICAL ONCOLOGY 2018;36 (31): 3162-3171. [IF grezzo: 28.349; IF Minist: 14.175].
15) Ecsedi M., Lengline É., Knol-Bout C., Bosman P., Eikema D.-J., Afanasyev B., Maschan A., Dreger P., Halkes C.J.M., Drexler B., Cortelezzi A., Drénou B., Patriarca A., Bruno B., Onofrillo D., Lanino Edoardo, Pulanic D., Serventi-Seiwerth R., Garnier A., Ljungman P., Bonifazi F., Giammarco S., Tournilhac O., Pioltelli P., Rovó A., Risitano A.M., de Latour R.P., Dufour Carlo, Passweg J., Party for the EBMT SAA Working Use of eltrombopag in aplastic anemia in Europe ANNALS OF HEMATOLOGY 2019;98: 1341-1350. [IF grezzo: 2.85; IF Minist: 2.4].
16) Ehlert Karoline, Levade Thierry, Di Rocco Maja, Lanino Edoardo, Albert Michael H, Führer Monika, Jarisch Andrea, Güngör Tayfun, Ayuk Francis, Vormoor Josef Allogeneic hematopoietic cell transplantation in Farber disease JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE 2019;42 (2): 286-294. [IF grezzo: 4.287; IF Minist: 4.8].
17) European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) Gruppo, Duarte Rafael F, Labopin Myriam, Bader Peter, Basak Grzegorz W, Bonini Chiara, Chabannon Christian, Corbacioglu Selim, Dreger Peter, Dufour Carlo, Gennery Andrew R, Kuball Jürgen, Lankester Arjan C, Lanza Francesco, Montoto Silvia, Nagler Arnon, Peffault de Latour Régis, Snowden John A, Styczynski Jan, Yakoub-Agha Ibrahim, Kröger Nicolaus, Mohty Mohamad Indications for haematopoietic stem cell transplantation for haematological diseases, solid tumours and immune disorders BONE MARROW TRANSPLANTATION 2019;54 (10): 1525-1552. [IF grezzo: 4.674; IF Minist: 3].
18) European Society for Blood and Marrow Transplantation Severe Aplastic Anemia Working Party Gruppo, Halkes Constantijn, de Wreede Liesbeth C, Knol Cora, Simand Célestine, Aljurf Mahmoud, Tbakhi Abdelghani, Vazquez Lourdes, Bloor Adrian, Wagner-Drouet Eva, Vural Filiz, Bodova Ivana, Isaksson Cecilia, Diaz Miguel Ángel, Gruhn Bernd, Snowden John, Arat Mutlu, Bazarbachi Ali, Spilleboudt Chloé, Kulagin Alexander, Marsh Judith Cw, Passweg Jakob, Risitano Antonio M, Peffault de Latour Regis, Dufour Carlo Allogeneic stem cell transplantation for

acquired pure red cell aplasia AMERICAN JOURNAL OF HEMATOLOGY 2019;94 (11): E294-E296. [IF grezzo: 6.137; IF Minist: 3].

19) Faraci Maura, Bertaina A., Dalissier A., Ifversen M., Schulz A., Gennery A., Burkhardt B., Badell Serra I., Diaz-de-Heredia C., Lanino Edoardo, Lankester A.C., Gruhn B., Matthes-Martin S., Kühl J.S., Varotto S., Paillard C., Guilmatre A., Sastre A., Abecasis M., Garwer B., Sedlacek P., Boelens J.J., Beohou E., Bader P., Party the EBMT Pediatric Disease Working Solid organ transplantation after hematopoietic stem cell transplantation in childhood: A multicentric retrospective survey AMERICAN JOURNAL OF TRANSPLANTATION 2019;19 (6): 1798-1805. [IF grezzo: 7.163; IF Minist: 4.8].
20) Faraci Maura, Bertaina A., Luksch R., Calore E., Lanino Edoardo, Saglio F., Prete A., Menconi M., De Simone G., Tintori V., Cesaro S., Santarone S., Orofino M.G., Locatelli F., Zecca M. Sinusoidal Obstruction Syndrome/Veno-Occlusive Disease after Autologous or Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Children: a retrospective study of the Italian Hematology-Oncology Association¿Hematopoietic Stem Cell Transplantation Group BIOLOGY OF BLOOD AND MARROW TRANSPLANTATION 2019;25 (2): 313-320. [IF grezzo: 3.599; IF Minist: 3.2].
21) Faraci Maura, Calevo Maria Grazia, Giardino Stefano, Leoni Massimiliano, Ricci Erica, Castagnola Elio, Lanino Edoardo Etanercept as Treatment of Steroid-Refractory Acute Graft-versus-Host Disease in Pediatric Patients BIOLOGY OF BLOOD AND MARROW TRANSPLANTATION 2019;25 (4): 743-748. [IF grezzo: 3.599; IF Minist: 4].
22) Faraci Maura, Diesch T., Labopin M., Dalissier A., Lankester A., Gennery A., Sundin M., Uckan-Cetinkaya D., Bierings M., Peters A.M.J., Garwer M., Schulz A., Michel G., Giorgiani G., Gruhn B., Locatelli F., Giardino Stefano, Uyttebroeck A., Rialland F., Itäla-Remes M., Dreger P., Shaw P.J., Bordon V., Schlegel P.G., Mellgren K., Moraleda J.M., Patrick K., Schneider P., Jubert C., Lawitschka A., Salooja N., Basak G.W., Corbacioglu S., Duarte R., Bader P., Transplantation Pediatric and Transplant Complications Working Parties of the European Society for Blood and Marrow Gonadal Function after Busulfan Compared with Treosulfan in Children and Adolescents Undergoing Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplant BIOLOGY OF BLOOD AND MARROW TRANSPLANTATION 2019;25 (9): 1786-1791. [IF grezzo: 3.599; IF Minist: 2.4].
23) Farmer J.R., Foldvari Z., Ujhazi B., De Ravin S.S., Chen K., Bleesing J.J.H., Schuetz C., Al-Herz W., Abraham R.S., Joshi A.Y., Costa-Carvalho B.T., Buchbinder D., Booth C., Reiff A., Ferguson P.J., Aghamohammadi A., Abolhassani H., Puck J.M., Adeli M., Cancrini C., Palma P., Bertaina A., Locatelli F., Di Matteo G., Geha R.S., Kanariou M.G., Lycopoulou L., Tzanoudaki M., Sleasman J.W., Parikh S., Pinero G., Fischer B.M., Dbaibo G., Unal E., Patiroglu T., Karakukcu M., Al-Saad K.K., Dilley M.A., Pai S.-Y., Dutmer C.M., Gelfand E.W., Geier C.B., Eibl M.M., Wolf H.M., Henderson L.A., Hazen M.M., Bonfim C., Wolska-Ku¿nierz B., Butte M.J., Hernandez J.D., Nicholas S.K., Stepensky P., Chandrakasan S., Miano Maurizio, Westermann-Clark E., Goda V., Kriván G., Holland S.M., Fadugba O., Henrickson S.E., Ozen A., Karakoc-Aydiner E., Baris S., Kiykim A., Bredius R., Hoeger B., Boztug K., Pashchenko O., Neven B., Moshous D., de Villartay J.-P., Bousfiha A.A., Hill H.R., Notarangelo L.D., Walter J.E. Outcomes and Treatment Strategies for Autoimmunity and Hyperinflammation in Patients with RAG Deficiency Journal of Allergy and Clinical Immunology-In Practice 2019;7 (6): 1970. [IF grezzo: 7.55; IF Minist: 3.6].
24) Farruggia P., Puccio G., Locatelli F., Vetro M., Pillon M., Trizzino A., Sala A., Buffardi S., Garaventa Alberto, Rossi F., Bianchi M., Zecca M., Pession A., Favre C., D¿Amico S., Provenzi M., Zanazzo G.A., Sau A., Santoro N., Mura R., Elia C., Casini T., Mascarin M., Burnelli R. Classical pediatric Hodgkin lymphoma in very young patients: the Italian experience LEUKEMIA & LYMPHOMA 2019;60 (3): 696-702. [IF grezzo: 2.674; IF Minist: 1].
25) Farruggia Piero, Fioredda Francesca, Puccio Giuseppe, Onofrillo Daniela, Russo Giovanna, Barone Angelica, Bonanomi Sonia, Boscarol Gianluca, Finocchi Andrea, Ghilardi Roberta, Giordano Paola, Ladogana Saverio, Lassandro Giuseppe, Luti Laura, Lanza Tiziana, Mandaglio Rosalba, Marra

Nicoletta, Martire Baldassare, Mastrodicasa Elena, Motta Milena, Notarangelo Lucia Dora, Pillon Marta, Porretti Laura, Serafinelli Jessica, Trizzino Angela, Tucci Fabio, Veltroni Marinella, Verzegnassi Federico, Ramenghi Ugo, Dufour Carlo Idiopathic neutropenia of infancy: Data from the Italian Neutropenia Registry AMERICAN JOURNAL OF HEMATOLOGY 2019;94 (2): 216-222. [IF grezzo: 6.137; IF Minist: 4.8].

26) Ferretti Elisa, Horenstein A.L., Canzonetta C., Costa F., Morandi Fabio Canonical and non-canonical adenosinergic pathways IMMUNOLOGY LETTERS 2019;205: 25-30. [IF grezzo: 2.552; IF Minist: 2].
27) Gabelli M., Zecca M., Messina C., Carraro E., Buldini B., Rovelli A.M., Fagioli F., Bertaina A., Lanino Edoardo, Favre C., Rabusin M., Prete A., Ripaldi M., Barberi W., Porta F., Caniglia M., Santarone S., D¿Angelo P., Basso G., Locatelli F. Hematopoietic stem cell transplantation for isolated extramedullary relapse of acute lymphoblastic leukemia in children BONE MARROW TRANSPLANTATION 2019;54 (2): 275-283. [IF grezzo: 4.674; IF Minist: 3.6].
28) Gessi M., Giagnacovo M., Modena P., Elefante G., Gianno F., Buttarelli F.R., Arcella A., Donofrio V., Diomedi Camassei F., Nozza Paolo, Morra I., Massimino M., Pollo B., Giangaspero F., Antonelli M. Role of immunohistochemistry in the identification of supratentorial C11ORF95-RELA fused ependymoma in routine neuropathology AMERICAN JOURNAL OF SURGICAL PATHOLOGY 2019;43 (1): 56-63. [IF grezzo: 6.155; IF Minist: 3.6].
29) Giordano P., Grassi M., Saracco P., Luciani M., Colombini A., Testi A.M., Micalizzi Concetta, Petruzziello F., Putti M.C., Casale F., Consarino C., Mura R.M., Mastrodicasa E., Notarangelo L.D., Onofrillo D., Pollio B., Rizzari C., Tafuri S., De Leonardis F., Corallo P.C., Santoro N. Human Fibrinogen Concentrate and Fresh Frozen Plasma in the Management of Severe Acquired Hypofibrinogenemia in Children with Acute Lymphoblastic Leukemia: Results of a Retrospective Survey JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY 2019;41 (4): 275-279. [IF grezzo: 0.947; IF Minist: 0.5].
30) Hijiya Nobuko, Maschan Alexey, Rizzari Carmelo, Shimada Hiroyuki, Dufour Carlo, Goto Hiroaki, Kang Hyoung Jin, Guinipero Terri, Karakas Zeynep, Bautista Francisco, Ducassou Stéphane, Yoo Keon Hee, Zwaan Christian Michel, Millot Frédéric, Aimone Paola, Allepuz Alex, Quenet Sara, Hourcade-Potelleret Florence, Hertle Sabine, Sosothikul Darintr Phase 2 study of nilotinib in pediatric patients with Philadelphia chromosome-positive chronic myeloid leukemia BLOOD 2019;134 (23): 2036-2045. [IF grezzo: 16.601; IF Minist: 9.961].
31) Horenstein A.L., Morandi Fabio, Bracci C., Pistoia V., Malavasi F. Functional insights into nucleotide-metabolizing ectoenzymes expressed by bone marrow-resident cells in patients with multiple myeloma IMMUNOLOGY LETTERS 2019;205: 40-50. [IF grezzo: 2.552; IF Minist: 1.2].
32) Horenstein Alberto L, Bracci Cristiano, Morandi Fabio, Malavasi Fabio CD38 in Adenosinergic Pathways and Metabolic Re-programming in Human Multiple Myeloma Cells Frontiers in Immunology 2019;10: 760. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
33) Horwitz Mitchell E, Wease Stephen, Blackwell Beth, Valcarcel David, Frassoni Francesco, Boelens Jaap Jan, Nierkens Stefan, Jagasia Madan, Wagner John E, Kuball Jurgen, Koh Liang Piu, Majhail Navneet S, Stiff Patrick J, Hanna Rabi, Hwang William Y K, Kurtzberg Joanne, Cilloni Daniela, Freedman Laurence S, Montesinos Pau, Sanz Guillermo Phase I/II Study of Stem-Cell Transplantation Using a Single Cord Blood Unit Expanded Ex Vivo With Nicotinamide JOURNAL OF CLINICAL ONCOLOGY 2019;37 (5): 367-374. [IF grezzo: 28.349; IF Minist: 17.009].
34) Jankovic Momcilo, De Zen Lucia, Pellegatta Federico, Lazzarin Pierina, Bertolotti Marina, Manfredini Luca, Aprea Antonino, Memo Luigi, Del Vecchio Antonio, Agostiniani Rino, Benini Franca A consensus conference report on defining the eligibility criteria for pediatric palliative care in Italy Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 89. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].

35) Lopci E., Mascarin M., Piccardo A., Castello A., Elia C., Guerra L., Borsatti E., Sala A., Todesco A., Zucchetta P., Farruggia P., Cistaro A., Buffardi S., Bertolini P., Bianchi M., Moleti M.L., Bunkheila F., Indolfi P., Fagioli F., Garaventa Alberto, Burnelli R., AIEOP Hodgkin Lymphoma Study Group Italy FDG PET in response evaluation of bulky masses in paediatric Hodgkin's lymphoma (HL) patients enrolled in the Italian AIEOP-LH2004 trial EUROPEAN JOURNAL OF NUCLEAR MEDICINE AND MOLECULAR IMAGING 2019;46 (1): 97-106. [IF grezzo: 7.182; IF Minist: 3].
36) Lucioli Simona, Pastorino Fabio, Nota Paolo, Ballan Giulia, Frattarelli Andrea, Fabbri Alessia, Forni Cinzia, Caboni Emilia Extracts from Cell Suspension Cultures of Strawberry (Fragaria x ananassa Duch: Cytotoxic Effects on Human Cancer Cells MOLECULES 2019;24 (9): 1738. [IF grezzo: 3.06; IF Minist: 2.4].
37) Luparia Martina, Landi Francesca, Mesini Alessio, Militello Maria Angela, Galletto Paolo, Farina Daniele, Castagnola Elio, Manzoni Paolo Fungal Ecology in a Tertiary Neonatal Intensive Care Unit after 16 Years of Routine Fluconazole Prophylaxis AMERICAN JOURNAL OF PERINATOLOGY 2019;36 (S 02): S126-S133. [IF grezzo: 1.581; IF Minist: 1.2].
38) Mesini Alessio, Ricci Erica, Faraci Maura, Loy Anna, Moscatelli Andrea, Castagnola Elio Pneumocystis jirovecii pneumonia prophylaxis in hematopoietic stem cell transplantation, is it acceptable to wait for the engraftment for restarting it? Transplant Infectious Disease 2019;21 (5): e13155. [IF grezzo: 2.112; IF Minist: 1].
39) Miano Maurizio, Cappelli Enrico, Pezzulla A., Venè R., Grossi Alice, Terranova Maria Paola, Palmisani Elena, Maggiore R., Guardo D., Lanza Tiziana, Calvillo Michaela, Micalizzi Concetta, Pierri Filomena, Vernarecci C., Beccaria A., Corsolini Fabio, Lanciotti Marina, Russo G., Ceccherini Isabella, Dufour Carlo, Fioredda Francesca FAS-mediated apoptosis impairment in patients with ALPS/ALPS-like phenotype carrying variants on CASP10 gene BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;187 (4): 502-508. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 6].
40) Miano Maurizio, Eikema Dirk-Jan, Aljurf Mahmoud, Van't Veer Pieter J, Öztürk Gülyüz, Wölfl Matthias, Smiers Frans, Schulz Angsar, Socié Gerard, Vettenranta Kim, de Heredia Cristina Diaz, Zecca Marco, Maertens Johan, Rovira Montserrat, Sierra Jorge, Uckan-Cetinkaya Duygu, Skorobogatova Elena, Antmen Ali Bülent, Dalle Jean-Hugues, Markiewicz Miroslaw, Hamladji Rose Marie, Kitra-Roussou Vassiliki, La Nasa Giorgio, Kriván Gergely, Al-Seiraihy Amal, Giardino Stefano, Risitano Antonio Maria, de Latour Regis Peffault, Dufour Carlo Stem cell transplantation for congenital dyserythropoietic anemia: an analysis from the European Society for Blood and Marrow Transplantation Haematologica-The Hematology Journal 2019;104 (8): e335-e339. [IF grezzo: 7.57; IF Minist: 3].
41) Moiseev Ivan S, Tsvetkova Tatyana, Aljurf Mahmoud, Alnounou Randa M, Bogardt Janet, Chalandon Yves, Drokov Mikhail Yu, Dvirnyk Valentina, Faraci Maura, Friis Lone Smidstrup, Giglio Fabio, Greinix Hildegard T, Kornblit Brian Thomas, Koelper Christiane, Koenecke Christian, Lewandowski Krzysztof, Niederwieser Dietger, Passweg Jakob R, Peczynski Christophe, Penack Olaf, Peric Zinaida, Piekarska Agnieszka, Ronchi Paola Erminia, Rovo Alicia, Rzepecki Piotr, Scuderi Francesca, Sigrist Daniel, Siitonen Sanna M, Stoelzel Friedrich, Sulek Kazimierz, Tsakiris Dimitrios A, Wilkowojska Urszula, Duarte Rafael F, Ruutu Tapani, Basak Grzegorz W Clinical and morphological practices in the diagnosis of transplant-associated microangiopathy BONE MARROW TRANSPLANTATION 2019;54 (7): 1022-1028. [IF grezzo: 4.674; IF Minist: 3.6].
42) Monagle P., Lensing A.W.A., Thelen K., Martinelli I., Male C., Santamaría A., Samochatova E., Kumar R., Holzhauer S., Saracco P., Simioni P., Robertson J., Grangl G., Halton J., Connor P., Young G., Molinari Angelo C, Nowak-Göttl U., Kenet G., Kapsa S., Willmann S., Pap A.F., Becka M., Twomey T., Beyer-Westendorf J., Prins M.H., Kubitza D., Streif W., Carniero J., Logetto S., Brandao L., Amedro P., Bonnet D., Dietrich S., Kallay K., Revel-Vilk S., Tamary H., Giordano P.,

Abbattista M., Artoni A., Tormene D., Ono H., Te Loo M.W., Van Ommen H., Veening M.A., Suiker M.H., Peters M., Shamardina A., Novgorod N., Zubarovskaya L., Dasi M.A., Elorza M., Santamaria A., Sánchez-Luna M., Albisetti M., Grunt S., Kavakli K., Biss T., Williams M., Acharya S., Bhat R., Kearney S., Patel K., Rajpukar M., Schwartz J.H., Vik T., Wynn T., Yee D.L., Investigators EINSTEIN-Jr Phase 2 Bodyweight-adjusted rivaroxaban for children with venous thromboembolism (EINSTEIN-Jr): results from three multicentre, single-arm, phase 2 studies Lancet Haematology 2019;6 (10): e500-e509. [IF grezzo: 11.99; IF Minist: 3.597].

43) Morandi Fabio, Airoldi Irma, Marimpietri Danilo, Bracci Cristiano, Faini Angelo Corso, Gramignoli Roberto CD38, a Receptor with Multifunctional Activities Cells 2019;8 (12): 1527. [IF grezzo: 5.656; IF Minist: 6].
44) Morandi Fabio, Horenstein Alberto L, Quarona Valeria, Faini Angelo Corso, Castella Barbara, Srinivasan Raghuraman C, Strom Stephen C, Malavasi Fabio, Gramignoli Roberto Ectonucleotidase Expression on Human Amnion Epithelial Cells: Adenosinergic Pathways and Dichotomic Effects on Immune Effector Cell Populations JOURNAL OF IMMUNOLOGY 2019;202 (3): 724-735. [IF grezzo: 4.718; IF Minist: 6].
45) Morandi Fabio, Marimpietri Danilo, Horenstein Alberto L, Corrias Maria Valeria, Malavasi Fabio Microvesicles expressing adenosinergic ectoenzymes and their potential role in modulating bone marrow infiltration by neuroblastoma cells OncoImmunology 2019;8 (5): e1574198. [IF grezzo: 5.333; IF Minist: 6].
46) Moro M., Di Paolo Daniela, Milione M., Centonze G., Bornaghi V., Borzi C., Gandellini P., Perri Patrizia, Pastorino U., Ponzoni Mirco, Sozzi G., Fortunato O. Coated cationic lipid-nanoparticles entrapping miR-660 inhibit tumor growth in patient-derived xenografts lung cancer models JOURNAL OF CONTROLLED RELEASE 2019;308: 44-56. [IF grezzo: 7.901; IF Minist: 6].
47) Mucormycosis ECMM MSG Global Guideline Writing Group Gruppo, Cornely Oliver A, Alastruey-Izquierdo Ana, Arenz Dorothee, Chen Sharon C A, Dannaoui Eric, Hochhegger Bruno, Hoenigl Martin, Jensen Henrik E, Lagrou Katrien, Lewis Russell E, Mellinghoff Sibylle C, Mer Mervyn, Pana Zoi D, Seidel Danila, Sheppard Donald C, Wahba Roger, Akova Murat, Alanio Alexandre, Al-Hatmi Abdullah M S, Arikan-Akdagli Sevtap, Badali Hamid, Ben-Ami Ronen, Bonifaz Alexandro, Bretagne Stéphane, Castagnola Elio, Chayakulkeeree Methee, Colombo Arnaldo L, Corzo-León Dora E, Drgona Lubos, Groll Andreas H, Guinea Jesus, Heussel Claus-Peter, Ibrahim Ashraf S, Kanj Souha S, Klimko Nikolay, Lackner Michaela, Lamoth Frederic, Lanternier Fanny, Lass-Floerl Cornelia, Lee Dong-Gun, Lehrnbecher Thomas, Lmimouni Badre E, Mares Mihai, Maschmeyer Georg, Meis Jacques F, Meletiadis Joseph, Morrissey C Orla, Nucci Marcio, Oladele Rita, Pagano Livio Global guideline for the diagnosis and management of mucormycosis LANCET INFECTIOUS DISEASES 2019;19 (12): e405-e421. [IF grezzo: 27.516; IF Minist: 8.255].
48) Ognibene Marzia, Podestà Marina, Garaventa Alberto, Pezzolo Annalisa Role of GOLPH3 and TPX2 in Neuroblastoma DNA Damage Response and Cell Resistance to Chemotherapy INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (19): 4764. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 6].
49) Palmisani Elena, Miano Maurizio, Micalizzi Concetta, Calvillo Michaela, Pierri Filomena, Terranova Maria Paola, Lanza Tiziana, Lanciotti Marina, Riccardi Francesca, Todiere Andrea, Zanardi Sabrina, Caviglia Ilaria, Dufour Carlo, Fioredda Francesca Clinical features and therapeutic challenges of cytopenias belonging to alps and alps-related (ARS) phenotype BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;184 (5): 861-864. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].
50) Pastorino Fabio, Brignole Chiara, Di Paolo Daniela, Perri Patrizia, Curnis Flavio, Corti Angelo, Ponzoni Mirco Overcoming Biological Barriers in Neuroblastoma Therapy: The Vascular Targeting

Approach with Liposomal Drug Nanocarriers Small 2019;15 (10): e1804591. [IF grezzo: 10.856; IF Minist: 10.856].
51) Pierri Filomena, Dufour Carlo Management of aplastic anemia after failure of frontline immunosuppression Expert Review of Hematology 2019;12 (10): 809-819. [IF grezzo: 2.505; IF Minist: 2].
52) Ravera S., Degan P., Sabatini Federica, Columbaro M., Dufour Carlo, Cappelli Enrico Altered lipid metabolism could drive the bone marrow failure in fanconi anaemia BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;184 (4): 693-696. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].
53) Ravera Silvia, Podestà Marina, Sabatini Federica, Dagnino Monica, Cilloni Daniela, Fiorini Samuele, Barla Annalisa, Frassoni Francesco Discrete Changes in Glucose Metabolism Define Aging Scientific Reports 2019;9 (1): 10347. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 6].
54) Rizzari C., Lanvers-Kaminsky C., Valsecchi M.G., Ballerini A., Matteo C., Gerss J., Wuerthwein G., Silvestri D., Colombini A., Conter V., Biondi A., Schrappe M., Moericke A., Zimmermann M., Von Stackelberg A., Linderkamp C., Frühwald M.C., Legien S., Attarbaschi A., Reismüller B., Kasper D., Smisek P., Stary J., Vinti L., Barisone E., Parasole R., Micalizzi Concetta, Zucchetti M., Boos J. Asparagine levels in the cerebrospinal fluid of children with acute lymphoblastic leukemia treated with pegylated-asparaginase in the induction phase of the AIEOP-BFM ALL 2009 study Haematologica-The Hematology Journal 2019;104 (9): 1812-1821. [IF grezzo: 7.57; IF Minist: 1.8].
55) saffioti carolina, Barco Sebastiano, Cangemi Giuliana, Mesini Alessio, Casciaro Rosaria, Cresta Federico, Castellani Carlo, Bandettini Roberto, Morelli Patrizia, Castagnola Elio Ceftazidime plasma concentration in a patient with cystic fibrosis treated with ceftazidime/avibactam plus trimethoprim/sulfametoxazole for Bulkholderia cepacia reacutization JOURNAL OF CHEMOTHERAPY 2019;31 (7-8): 436-438. [IF grezzo: 1.599; IF Minist: 0.5].
56) saffioti carolina, Mesini Alessio, Bandettini Roberto, Castagnola Elio Diagnosis of invasive fungal disease in children: a narrative review Expert Review of Anti-Infective Therapy 2019;17 (11): 895-909. [IF grezzo: 3.09; IF Minist: 4].
57) saffioti carolina, Mesini Alessio, Barco Sebastiano, Cangemi Giuliana, Bandettini Roberto, Castagnola Elio Piperacillin-tazobactam concentration target attainment in children with cancer PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (10): e27882. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3].
58) Santagostino E., Riva A., Cesaro S., Esposito S., Matino D., Mazzucchelli R.I., Molinari Angelo C, Mura R., Notarangelo L.D., Tagliaferri A., Di Minno G., Clerici M., The HEVA study group Consensus statements on vaccination in patients with haemophilia¿Results from the Italian haemophilia and vaccinations (HEVA) project HAEMOPHILIA 2019;25 (4): 656-667. [IF grezzo: 3.59; IF Minist: 1.2].
59) Santopietro Michelina, Miano Maurizio, Palumbo Giovanna, Zhang Kejian, Cardarelli Luisa, Chiaretti Sabina, Peragine Nadia, Nanni Mauro, Diverio Daniela, Mancini Francesca, Testi Anna Maria, Moleti Maria Luisa, Foà Robin, Giona Fiorina Atypical Chronic Myeloid Leukemia in a Patient with Aplastic Anemia ACTA HAEMATOLOGICA 2019;142 (3): 185-186. [IF grezzo: 1.313; IF Minist: 0.5].
60) Severe Aplastic Anaemia Working Party of the EBMT Gruppo, Rovó Alicia, Kulasekararaj Austin, Medinger Michael, Chevallier Patrice, Ribera Jose M, Peffault de Latour Regis, Knol Cora, Iacobelli Simona, Kanfer Edward, Bruno Benedetto, Maury Sébastien, Quarello Paola, Koh Mickey B C, Schouten Harry, Blau Igor W, Tichelli André, Hill Anita, Risitano Antonio, Passweg Jakob, Marsh Judith, Dreger Peter, Dufour Carlo Association of aplastic anaemia and lymphoma BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;184 (2): 294-298. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].

61) Severe Aplastic Anaemia Working Party of the EBMT Gruppo, Samarasinghe Sujith, Clesham Katherine, Iacobelli Simona, Sbianchi Giulia, Knol Cora, Hamladji Rose-Marie, Socié Gerard, Aljurf Mahmoud, Koh Mickey, Sengeloev Henrik, Dalle Jean-Hugues, Robinson Stephen, Van Lint Maria Teresa, Halkes Constantijn J M, Beelen Dietrich, Mufti Ghulam J, Snowden John, Blaise Didier, de Latour Regis Peffault, Marsh Judith, Dufour Carlo, Risitano Antonio M Impact of T-cell depletion strategies on outcomes following hematopoietic stem cell transplantation for idiopathic aplastic anemia AMERICAN JOURNAL OF HEMATOLOGY 2019;94 (1): 80-86. [IF grezzo: 6.137; IF Minist: 3].
62) Shouval Roni, Fein Joshua A, Labopin Myriam, Kröger Nicolaus, Duarte Rafael F, Bader Peter, Chabannon Christian, Kuball Jurgen, Basak Grzegorz Wladyslaw, Dufour Carlo, Galimard Jacques-Emmanuel, Polge Emmanuelle, Lankester Arjan, Montoto Silvia, Snowden John A, Styczynski Jan, Yakoub-Agha Ibrahim, Mohty Mohamad, Nagler Arnon Outcomes of allogeneic haematopoietic stem cell transplantation from HLA-matched and alternative donors: a European Society for Blood and Marrow Transplantation registry retrospective analysis Lancet Haematology 2019;6 (11): e573-e584. [IF grezzo: 11.99; IF Minist: 5.995].
63) Sticchi Laura, Gabutti Giovanni, Castagnola Elio Possible pitfalls of the 2017 ECIL guidelines LANCET INFECTIOUS DISEASES 2019;19 (6): 575. [IF grezzo: 27.516; IF Minist: 13.758].
64) Strocchio L., Gurnari C., Santoro N., Putti M.C., Micalizzi Concetta, Zecca M., Cuccurullo R., Girardi K., Diverio D., Testi A.M., Lo-Coco F., Locatelli F. Arsenic trioxide and all-trans retinoic acid treatment for childhood acute promyelocytic leukaemia BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;185 (2): 360-363. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].
65) Suzuki Hiromichi, Kumar Sachin A, Shuai Shimin, Diaz-Navarro Ander, Gutierrez-Fernandez Ana, De Antonellis Pasqualino, Cavalli Florence M G, Juraschka Kyle, Farooq Hamza, Shibahara Ichiyo, Vladoiu Maria C, Zhang Jiao, Abeysundara Namal, Przelicki David, Skowron Patryk, Gauer Nicole, Luu Betty, Daniels Craig, Wu Xiaochong, Forget Antoine, Momin Ali, Wang Jun, Dong Weifan, Kim Seung-Ki, Grajkowska Wieslawa A, Jouvet Anne, Fèvre-Montange Michelle, Garrè Maria Luisa, Nageswara Rao Amulya A, Giannini Caterina, Kros Johan M, French Pim J, Jabado Nada, Ng Ho-Keung, Poon Wai Sang, Eberhart Charles G, Pollack Ian F, Olson James M, Weiss William A, Kumabe Toshihiro, López-Aguilar Enrique, Lach Boleslaw, Massimino Maura, Van Meir Erwin G, Rubin Joshua B, Vibhakar Rajeev, Chambless Lola B, Kijima Noriyuki, Klekner Almos, Bognár László, Chan Jennifer A, Faria Claudia C, Ragoussis Jiannis, Pfister Stefan M, Goldenberg Anna, Wechsler-Reya Robert J, Bailey Swneke D, Garzia Livia, Morrissy A Sorana, Marra Marco A, Huang Xi, Malkin David, Ayrault Olivier, Ramaswamy Vijay, Puente Xose S, Calarco John A, Stein Lincoln, Taylor Michael D Recurrent noncoding U1 snRNA mutations drive cryptic splicing in SHH medulloblastoma NATURE 2019;574 (7780): 707-711. [IF grezzo: 43.07; IF Minist: 17.5].
66) Tarashi Samira, Siadat Seyed Davar, Ahmadi Badi Sara, Zali Mohammadreza, Biassoni Roberto, Ponzoni Mirco, Moshiri Arfa Gut Bacteria and their Metabolites: Which One Is the Defendant for Colorectal Cancer? Microorganisms 2019;7 (11): 561. [IF grezzo: 4.167; IF Minist: 6].
67) Tripodi Armando, Santoro Rita C, Testa Sophie, Molinari Angelo C, Bernardini Sergio, Golato Maria, Lippi Giuseppe, Ageno Walter, Santagostino Elena Position paper on laboratory testing for patients with haemophilia. A consensus document from SISET, AICE, SIBioC and SIPMeL Blood Transfusion 2019;17 (3): 229-236. [IF grezzo: 3.352; IF Minist: 2.4].
68) Venturini Arianna, Passalacqua Mario, Pelassa Simone, Pastorino Fabio, Tedesco Mariateresa, Cortese Katia, Gagliani Maria Cristina, Leo Giuseppina, Maura Guido, Guidolin Diego, Agnati Luigi F, Marcoli Manuela, Cervetto Chiara Exosomes From Astrocyte Processes: Signaling to Neurons Frontiers in Pharmacology 2019;10: 1452. [IF grezzo: 3.845; IF Minist: 3.6].

69) Viale M., Vecchio G., Maric I., Cilli M., Aprile A., Ponzoni Mirco, Fontana V., Priori E.C., Bertone V., Rocco M. Fibrin gels entrapment of a doxorubicin-containing targeted polycyclodextrin: Evaluation of in vivo antitumor activity in orthotopic models of human neuroblastoma TOXICOLOGY AND APPLIED PHARMACOLOGY 2019;385: 114811. [IF grezzo: 3.585; IF Minist: 3.6].
70) Viale Maurizio, Vecchio Graziella, Monticone Massimiliano, Bertone Vittorio, Giglio Valentina, Maric Irena, Cilli Michele, Bocchini Vittorio, Profumo Aldo, Ponzoni Mirco, Emionite Laura, Rocco Mattia Fibrin Gels Entrapment of a Poly-Cyclodextrin Nanocarrier as a Doxorubicin Delivery System in an Orthotopic Model of Neuroblastoma PHARMACEUTICAL RESEARCH 2019;36 (8): 115. [IF grezzo: 3.896; IF Minist: 3.6].
71) Warris A, Lehrnbecher T, Roilides E, Castagnola Elio, Brüggemann R J M, Groll A H ESCMID-ECMM guideline CLINICAL MICROBIOLOGY AND INFECTION 2019;25 (9): 1096-1113. [IF grezzo: 6.425; IF Minist: 3].

72) Zwaan C.M., Söderhäll S., Brethon B., Luciani M., Rizzari C., Stam R.W., Besse E., Dutreix C., Fagioli F., Ho P.A., Dufour Carlo, Pieters R. A phase 1/2, open-label, dose-escalation study of midostaurin in children with relapsed or refractory acute leukaemia BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY 2019;185 (3): 623-627. [IF grezzo: 5.206; IF Minist: 3].

Linea di ricerca 5

PATOLOGIE MUSCOLARI E NEUROLOGICHE

Responsabili scientifici:

Pasquale Striano, Claudio Bruno, Lino Nobili

Descrizione:

L'obiettivo generale della linea è l'avanzamento delle conoscenze nel settore che riguarda le neuroscienze dell'età evolutiva, con particolare riferimento alle malattie neuromuscolari e neurodegenerative di origine genetica, attraverso un approccio multisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirugici e riabilitativi. Lo scopo finale è di migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie mediante un' efficace assistenza socio-sanitaria e la razionalizzazione dei costi socio-sanitari diretti e indiretti, nonché di quelli connessi con i problemi culturali, sociali, scolastici e lavorativi dei piccoli pazienti. Le U.O. afferenti a questa linea si dedicano alla diagnosi e all'assistenza clinica ed al trattamento delle seguenti patologie pediatriche: epilessie, malattie neurodegenerative, neuromuscolari, disturbi del movimento, malformazioni a carico del sistema nervoso centrale, tumori cerebrali, disturbi dello sviluppo dovuti a danni cerebrali nella prima infanzia, patologie neuropsichiatriche e autismo. Le principali criticità legate a tali patologie: a) mancata identificazione dei geni causativi di malattia per le forme genetiche non ancora ben caratterizzate (epilessie); b) farmaco-resistenza; c) invasività dei metodi di indagine e di trattamento (tumori cerebrali, idrocefalo), d) compromessa qualità della vita di pazienti affetti da queste patologie. La linea di ricerca è volta all'implementazione dell'indagine genetica, allo sviluppo di modelli di malattia in vitro (iPS), di approcci diagnostici integrati ed innovativi, di nuovi protocolli di trattamento e di tecniche riabilitative avanzate. Per i tumori cerebrali viene proposto un modello diagnostico integrato PET/RM nella valutazione strutturale, metabolica, e pre-chirurgica. Nel campo delle epilessie e delle malformazioni SNC, si punta ad identificare geni causativi di malattia tramite sequenziamento di geni candidati e a sperimentare nuovi farmaci nelle forme epilettiche farmaco-resistenti. Vengono approfonditi gli aspetti clinici, neurofisiologici, neuropsicologici e neuroradiologici nelle patologie neuropsichiatriche, per migliorare la diagnosi e il trattamento dei pazienti. Ci si propone di implementare strategie assistenziali e diagnostico-terapeutiche nel bambino con patologia neuromuscolare (distrofie muscolari e all'atrofia muscolare spinale).

Obiettivi:

1) Identificazione di nuovi geni malattia e di nuovi meccanismi patogenetici. 2) Sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici. 3) Implementazione dei metodi di indagine e di monitoraggio. 4) Implementazione di tecniche riabilitative.

U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Direttore: Carlo Minetti

"Studio dei meccanismi molecolari funzionali nella patogenesi delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative: prospettive di nuovi indirizzi terapeutici - Next-generation sequencing for genetic diagnosis of epileptic encephalopathies in infancy"

U.O.C. Neurochirurgia

Direttore: Armando Cama

"Identificazione di geni associati ai Difetti dei Tubo Neurale e alla malformazione di Chiari I. Identificazione di nuovi geni malattia in pazienti con sindromi Rare - Identification of genes associated with Neural Tube Defects and Chiari I malformation. Identification of new disease genes in patients with rare syndromes"
"Nuovi approcci diagnostici e interventistici in neurochirurgia pediatrica - New diagnostic and interventional approaches in pediatric neurosurgery"

U.O.C. Neuropsichiatria infantile

Direttore: Armando Cama

"Nuove acquisizioni nelle affezioni neuropsichiatriche infantili - New acquisitions in infantile neuropsychiatric disorders"

U.O.C. Neuroradiologia

Direttore: Andrea Rossi

"Applicazione di tecniche di imaging RM 7 tesla nei disordini del sistema nervoso centrale pediatrici - Application of MR 7 tesla imaging techniques in CNS disorders in children"
"Radiogenomica dei tumori cerebrali pediatrici mediante NGS e imaging molecolare per una terapia personalizzata - Radiogenomics of pediatric brain tumors by NGS and molecular imaging for a personalized therapy"
"Caratterizzazione clinica e neuroradiologica dei disturbi malformativi, metabolici e neurodegenerativi del sistema nervoso centrale in età pediatrica - Clinical and neuroradiological characterization of malformative, metabolic, and neurodegenerative disorders of CNS in pediatric age"
"A multidisciplinary network model combining IMaging and GENetic Innovation to Understand Stroke: gathering new evidences from multi-omic data for personalized management (IM-GENIUS)"
"3D Pseudocontinuous arterial spin labelling (3D pCASL) in the diagnosis and follow-up of pediatric patients with Moyamoya and other CNS vasculopathies"
"Role Of Advanced MRI Sequences In Predicting The Outcome Of Preterm Neonates"

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione

Direttore: Paolo Moretti

"Analisi di movimento e azione nel recupero della disabilità senso-motoria - Movement and action analysis in the recovery sensorimotor disability"

U.O.S.D. Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale

Direttore: Claudio Bruno

“Sviluppo di percorsi diagnostici etiopatogenetici ed assistenziali e di nuove strategie terapeutiche traslazionali nelle patologie muscolari del bambino - Development of etiopathogenetic and clinical diagnostic pathways and of new translational therapeutic strategies in pediatric muscular diseases”

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

Direttore: Federico Zara

“Caratterizzazione funzionale di mutazioni geniche attraverso lo sviluppo di cellule umane neuronali indotte - Functional characterization of gene mutations through the development of induced neuronal human cells”

“Caratterizzazione fenotipica e genetica e fisiopatologica delle patologie neurogenetiche dell'età pediatrica - Phenotype, genetic, and physiopathological characterization of neurogenetic diseases of pediatric age”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) Accogli Andrea, Scala Marcello, CALCAGNO ANNALISA, NAPOLI FLAVIA, Di Iorgi Natascia, arrigo serena, Mancardi Maria Margherita, Prato Giulia, Pisciotta Livia, Nagel Mato, Severino Mariasavina, Capra Valeria CNNM2 homozygous mutations cause severe refractory hypomagnesemia, epileptic encephalopathy and brain malformations European Journal of Medical Genetics 2019;62 (3): 198-203. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
2) Anania Pasquale, Pavone Piero, Pacetti Mattia, Truffelli Monica, Pavanello Marco, Ravegnani Marcello, Consales Alessandro, Cama Armando, Piatelli Gianluca Grisel Syndrome in Pediatric Age: A Single-Center Italian Experience and Review of the Literature World Neurosurgery 2019;125: 374-382. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
3) Aprile Davide, fruscione floriana, Baldassari Simona, Fadda Manuela, Ferrante Daniele, Falace Antonio, Buhler Emmanuelle, Sartorelli Jacopo, Represa Alfonso, Baldelli Pietro, Benfenati Fabio, Zara Federico, Fassio Anna TBC1D24 regulates axonal outgrowth and membrane trafficking at the growth cone in rodent and human neurons CELL DEATH AND DIFFERENTIATION 2019;26 (11): 2464-2478. [IF grezzo: 8.086; IF Minist: 6].
4) Balagura Ganna, Iapadre Giulia, Verrotti Alberto, Striano Pasquale Moving beyond sodium valproate: choosing the right anti-epileptic drug in children EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY 2019;20 (12): 1449-1456. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 4].
5) Baldassari S., Picard F., Verbeek N.E., van Kempen M., Brilstra E.H., Lesca G., Conti V., Guerrini R., Bisulli F., Licchetta L., Pippucci T., Tinuper P., Hirsch E., de Saint Martin A., Chelly J., Rudolf G., Chipaux M., Ferrand-Sorbets S., Dorfmüller G., Sisodiya S., Balestrini S., Schoeler N., Hernandez-Hernandez L., Krithika S., Oegema R., Hagebeuk E., Gunning B., Deckers C., Berghuis B., Wegner I., Niks E., Jansen F.E., Braun K., de Jong D., Rubboli G., Talvik I., Sander V., Uldall P., Jacquemont M.-L., Nava C., Leguern E., Julia S., Gambardella A., d¿Orsi G., Crichiutti G., Faivre L., Darmency V., Benova B., Krsek P., Biraben A., Lebre A.-S., Jennesson M., Sattar S., Marchal C., Nordli D.R. Jr, Lindstrom K., Striano Pasquale, Lomax L.B., Kiss C., Bartolomei F., Lepine A.F., Schoonjans A.-S., Stouffs K., Jansen A., Panagiotakaki E., Ricard-Mousnier B., Thevenon J., de Bellescize J., Catenoix H., Dorn T., Zenker M., Müller-Schlüter K., Brandt C., Krey I., Polster T., Wolff M., Balci M., Rostasy K., Achaz G., Zacher P., Becher T., Cloppenborg T., Yuskaitis C.J., Weckhuysen S., Poduri A., Lemke J.R., Møller R.S., Baulac S. The landscape of epilepsy-related GATOR1 variants GENETICS IN MEDICINE 2019;21 (2): 398-408. [IF grezzo: 8.683; IF Minist: 3].
6) Balestrino Alberto, Consales Alessandro, Pavanello Marco, Rossi Andrea, Lanteri Paola, Cama Armando, Piatelli Gianluca Management: opinions from different centers - the Istituto Giannina Gaslini experience CHILDS NERVOUS SYSTEM 2019;35 (10): 1905-1909. [IF grezzo: 1.327; IF Minist: 2].
7) Balestrino Alberto, Secci Francesca, Piatelli Gianluca, morana giovanni, Pavanello Marco, Pacetti Mattia, Cama Armando, Consales Alessandro Pure Bilateral Lambdoid and Posterior Sagittal Synostosis (Mercedes-Benz Syndrome): Case Report and Literature Review World Neurosurgery 2019;128: 77-82. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
8) Bernardo Pia, Del Gaudio Luigi, Madia Francesca, Marino Maria, Santoro Claudia, Caccavale Carmela, Striano Salvatore, Bravaccio Carmela, Coppola Antonietta High-functioning autism spectrum disorder with fluent speech and late-onset epilepsy NEUROCASE 2019;25 (1-2): 62-65. [IF grezzo: 1.108; IF Minist: 0.5].
9) Bernardo Pia, Ferretti Alessandro, Terrone Gaetano, Santoro Claudia, Bravaccio Carmela, Striano Salvatore, Coppola Antonietta, Striano Pasquale Clinical evolution and epilepsy outcome in three

patients with CDKL5-related developmental encephalopathy EPILEPTIC DISORDERS 2019;21 (3): 271-277. [IF grezzo: 2.052; IF Minist: 2].

10) Brigo Francesco, Striano Pasquale, Belcastro Vicenzo A reappraisal of atypical absence seizures in children and adults EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY 2019;20 (17): 2115-2120. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 2.4].
11) Brogna C., Coratti G., Pane M., Ricotti V., Messina S., D¿Amico A., Bruno Claudio, Vita G., Berardinelli A., Mazzone E., Magri F., Ricci F., Mongini T., Battini R., Bello L., Pegoraro E., Baranello G., Previtali S.C., Politano L., Comi G.P., Sansone V.A., Donati A., Bertini E., Muntoni F., Goemans N., Mercuri E. Long-term natural history data in Duchenne muscular dystrophy ambulant patients with mutations amenable to skip exons 44, 45, 51 and 53 PLoS One 2019;14 (6): e0218683. [IF grezzo: 2.776; IF Minist: 2].
12) Buono Vincenzo, Giussani Giorgia, Bianchi Elisa, D'Ambrosio Vincenzo, Coppola Antonietta, Bilo Leonilda, Zara Federico, Striano Pasquale, Beghi Ettore Epidemiology and familial clustering of pediatric epilepsy in the geographic isolate of Ischia EPILEPSY RESEARCH 2019;154: 86-89. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1.6].
13) Canafoglia L., Barbella G., Ferlazzo E., Striano Pasquale, Magaudda A., d'Orsi G., Martino T., Avolio C., Aguglia U., Sueri C., Giuliano L., Sofia V., Zibordi F., Ragona F., Freri E., Costa C., Nardi Cesarini E., Fanella M., Rossi Sebastiano D., Riguzzi P., Gambardella A., Di Bonaventura C., Michelucci R., Granata T., Bisulli F., Licchetta L., Tinuper P., Beccaria F., Visani E., Franceschetti S. An Italian multicentre study of perampanel in progressive myoclonus epilepsies EPILEPSY RESEARCH 2019;156: 106191. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1].
14) Capra Valeria, Iacomino Michele, Accogli Andrea, Pavanello Marco, Zara Federico, Cama Armando, De Marco Patrizia Chiari malformation type I: what information from the genetics? CHILDS NERVOUS SYSTEM 2019;35 (10): 1665-1671. [IF grezzo: 1.327; IF Minist: 2].
15) Cardinale Francesco, Rizzi Michele, Vignati Elena, Cossu Massimo, Castana Laura, d'Orio Piergiorgio, Revay Martina, Costanza Martina Della, Tassi Laura, Mai Roberto, Sartori Ivana, Nobili Lino, Gozzo Francesca, Pelliccia Veronica, Mariani Valeria, Lo Russo Giorgio, Francione Stefano Stereoelectroencephalography: retrospective analysis of 742 procedures in a single centre BRAIN 2019;142 (9): 2688-2704. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 7.088].
16) Carmassi Claudia, Palagini Laura, Caruso Danila, Masci Isabella, Nobili Lino, Vita Antonio, Dell'Osso Liliana Systematic Review of Sleep Disturbances and Circadian Sleep Desynchronization in Autism Spectrum Disorder Frontiers in Psychiatry 2019;10: 366. [IF grezzo: 3.161; IF Minist: 3.6].
17) Castori M., FIORILLO Chiara, Agolini E., Sacco M., Minetti Carlo, Novelli A., Guglielmi G., Bertini E. Primary muscle involvement in a 15-year-old girl with the recurrent homozygous c.362dupC variant in FKBP14 AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A 2019;179 (2): 317-321. [IF grezzo: 2.197; IF Minist: 1].
18) Cataldi Matteo, Nobili Lino, Zara Federico, Combi Romina, Prato Giulia, Giacomini Thea, Capra Valeria, De Marco Patrizia, Ferini-Strambi Luigi, Mancardi Maria Margherita Migrating focal seizures in Autosomal Dominant Sleep-related Hypermotor Epilepsy with KCNT1 mutation SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;67: 57-60. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].
19) Cogliati F., Giorgini V., Masciadri M., Bonati M.T., Marchi M., Cracco I., Gentilini D., Peron A., Savini M.N., Spaccini L., Scelsa B., Maitz S., Veneselli Edvige, Prato G., Pintaudi M., Moroni I., Vignoli A., Larizza L., Russo S. Pathogenic variants in STXBP1 and in genes for GABAa receptor subunities cause atypical rett/rett-like phenotypes INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (15): 3621. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 3.6].

20) Comolatti Renzo, Pigorini Andrea, Casarotto Silvia, Fecchio Matteo, Faria Guilherme, Sarasso Simone, Rosanova Mario, Gosseries Olivia, Boly Mélanie, Bodart Olivier, Ledoux Didier, Brichant Jean-François, Nobili Lino, Laureys Steven, Tononi Giulio, Massimini Marcello, Casali Adenauer G A fast and general method to empirically estimate the complexity of brain responses to transcranial and intracranial stimulations Brain Stimulation 2019;12 (5): 1280-1289. [IF grezzo: 6.919; IF Minist: 3.6].
21) Corbett M.A., Kroes T., Veneziano L., Bennett M.F., Florian R., Schneider A.L., Coppola A., Licchetta L., Franceschetti S., Suppa A., Wenger A., Mei D., Pendziwiat M., Kaya S., Delledonne M., Straussberg R., Xumerle L., Regan B., Crompton D., van Rootselaar A.F., Correll A., Catford R., Bisulli F., Chakraborty S., Baldassari S., Tinuper P., Barton K., Carswell S., Smith M., Berardelli A., Carroll R., Gardner A., Friend K.L., Blatt I., Iacomino Michele, Di Bonaventura C., Striano S., Buratti J., Keren B., Nava C., Forlani S., Rudolf G., Hirsch E., Leguern E., Labauge P., Balestrini S., Sander J.W., Afawi Z., Helbig I., Ishiura H., Tsuji S., Sisodiya S.M., Casari G., Sadleir L.G., van Coller R., Tijssen M.A.J., Klein K.M., van den Maagdenberg A.M.J.M., Zara Federico, Guerrini R., Berkovic S.F., Pippucci T., Canafoglia L., Bahlo M., Striano Pasquale, Scheffer I.E., Brancati F., Depienne C., Gecz J. Intronic ATTTC repeat expansions in STARD7 in familial adult myoclonic epilepsy linked to chromosome 2 Nature Communications 2019;10 (49): 4920. [IF grezzo: 11.878; IF Minist: 9.502].
22) Cozzi Anna, Orellana Daniel I, Santambrogio Paolo, Rubio Alicia, Cancellieri Cinzia, Giannelli Serena, Ripamonti Maddalena, Taverna Stefano, Di Lullo Giulia, Rovida Ermanna, Ferrari Maurizio, Forni Gian Luca, FIORILLO Chiara, Broccoli Vania, Levi Sonia Stem Cell Modeling of Neuroferritinopathy Reveals Iron as a Determinant of Senescence and Ferroptosis during Neuronal Aging Stem Cell Reports 2019;13 (5): 832-846. [IF grezzo: 5.499; IF Minist: 3.6].
23) D'Ambrosio Sasha, Castelnovo Anna, Guglielmi Ottavia, Nobili Lino, Sarasso Simone, Garbarino Sergio Sleepiness as a Local Phenomenon Frontiers in Neuroscience 2019;13: 1086. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 2.4].
24) D'Amico Adele, Fattori Fabiana, FIORILLO Chiara, Paglietti Maria Giovanna, Testa Maria Beatrice Chiarini, Verardo Margherita, Catteruccia Michela, Bruno Claudio, Bertini Enrico 'Amish Nemaline Myopathy' in 2 Italian siblings harbouring a novel homozygous mutation in Troponin-I gene NEUROMUSCULAR DISORDERS 2019;29 (10): 766-770. [IF grezzo: 2.612; IF Minist: 3.2].
25) De Caro Carmen, Iannone Luigi Francesco, Citraro Rita, Striano Pasquale, De Sarro Giovambattista, Constanti Andrew, Cryan John F, Russo Emilio Can we 'seize' the gut microbiota to treat epilepsy? NEUROSCIENCE AND BIOBEHAVIORAL REVIEWS 2019;107: 750-764. [IF grezzo: 8.002; IF Minist: 3.6].
26) De Caro Carmen, Leo Antonio, Nesci Valentina, Ghelardini Carla, di Cesare Mannelli Lorenzo, Striano Pasquale, Avagliano Carmen, Calignano Antonio, Mainardi Paolo, Constanti Andrew, Citraro Rita, De Sarro Giovambattista, Russo Emilio Intestinal inflammation increases convulsant activity and reduces antiepileptic drug efficacy in a mouse model of epilepsy Scientific Reports 2019;9 (1): 13983. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 3.6].
27) d'Orio Piergiorgio, Rizzi Michele, Mariani Valeria, Pelliccia Veronica, Lo Russo Giorgio, Cardinale Francesco, Nichelatti Michele, Nobili Lino, Cossu Massimo Surgery in patients with childhood-onset epilepsy JOURNAL OF NEUROLOGY NEUROSURGERY AND PSYCHIATRY 2019;90 (1): 84-89. [IF grezzo: 8.327; IF Minist: 3.6].
28) Esposito Alessandro, Falace Antonio, Wagner Matias, Gal Moran, Mei Davide, Conti Valerio, Pisano Tiziana, Aprile Davide, Cerullo Maria Sabina, De Fusco Antonio, Giovedì Silvia, Seibt Annette, Magen Daniella, Polster Tilman, Eran Ayelet, Stenton Sarah L, FIORILLO Chiara, Ravid Sarit, Mayatepek Ertan, Hafner Hava, Wortmann Saskia, Levanon Erez Y, Marini Carla, Mandel

Hanna, Benfenati Fabio, Distelmaier Felix, Fassio Anna, Guerrini Renzo Biallelic DMXL2 mutations impair autophagy and cause Ohtahara syndrome with progressive course BRAIN 2019;142 (12): 3876-3891. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 7.088].

29) EuroEPINOMICS RES Consortium Gruppo, Coppola Antonietta, Cellini Elena, Stamberger Hannah, Saarentaus Elmo, Cetica Valentina, Lal Dennis, Djémié Tania, Bartnik-Glaska Magdalena, Ceulemans Berten, Helen Cross J, Deconinck Tine, Masi Salvatore De, Dorn Thomas, Guerrini Renzo, Hoffman-Zacharska Dorotha, Kooy Frank, Lagae Lieven, Lench Nicholas, Lemke Johannes R, Lucenteforte Ersilia, Madia Francesca, Mefford Heather C, Morrogh Deborah, Nuernberg Peter, Palotie Aarno, Schoonjans An-Sofie, Striano Pasquale, Szczepanik Elzbieta, Tostevin Anna, Vermeesch Joris R, Van Esch Hilde, Van Paesschen Wim, Waters Jonathan J, Weckhuysen Sarah, Zara Federico, De Jonghe Peter, Sisodiya Sanjay M, Marini Carla Diagnostic implications of genetic copy number variation in epilepsy plus EPILEPSIA 2019;60 (4): 689-706. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 4.8].
30) EuroEPINOMICS-RES NLES working group, Sarah Weckhuysen Gruppo, Muir Alison M, Myers Candace T, Nguyen Nancy T, Saykally Julia, Craiu Dana, De Jonghe Peter, Helbig Ingo, Hoffman-Zacharska Dorota, Guerrini Renzo, Lehesjoki Anna-Elina, Marini Carla, Møller Rikke S, Serratosa Jose, Št¿rbová Katalin, Striano Pasquale, von Spiczak Sarah, Weckhuysen Sarah, Mefford Heather C Genetic heterogeneity in infantile spasms EPILEPSY RESEARCH 2019;156: 106181. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1].
31) Fasano A., Di Bonaventura C., Bove F., Espay A.J., Morgante F., Fabbrini G., Munhoz R.P., Andrade D., Borlot F., Bui E., Di Gennaro G., Iorio R., Katzberg H., Luigetti M., Striano Pasquale, Defazio G., Berardelli A. Movement disorders phenomenology in focal motor seizures PARKINSONISM & RELATED DISORDERS 2019;61: 161-165. [IF grezzo: 4.36; IF Minist: 3.6].
32) Fiaschi Pietro, Piatelli Gianluca, Cama Armando, Capra Valeria, Consales Alessandro, Ravegnani Marcello, Pavanello Marco Intraspinal Inclusion Tumor After Myelomeningocele Repair: A Long-Term Single-Center Experience World Neurosurgery 2019;122: e1338-e1344. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
33) Gamucci Alessandra, Uccella Sara, Sciarretta Lucia, D'Apruzzo Maria, Calevo Maria Grazia, Mancardi Maria Margherita, Veneselli Edvige, De Grandis Elisa PANDAS and PANS: Clinical, Neuropsychological, and Biological Characterization of a Monocentric Series of Patients and Proposal for a Diagnostic Protocol JOURNAL OF CHILD AND ADOLESCENT PSYCHOPHARMACOLOGY 2019;29 (4): 305-312. [IF grezzo: 2.16; IF Minist: 4].
34) Gasparini S., Ferlazzo E., Sueri C., Cianci V., Ascoli M., Cavalli S.M., Beghi E., Belcastro V., Bianchi A., Benna P., Cantello R., Consoli D., De Falco F.A., Di Gennaro G., Gambardella A., Gigli G.L., Iudice A., Labate A., Michelucci R., Paciaroni M., Palumbo P., Primavera A., Sartucci F., Striano Pasquale, Villani F., Russo E., De Sarro G., Aguglia U., Society On behalf of the Epilepsy Study Group of the Italian Neurological Hypertension, seizures, and epilepsy: a review on pathophysiology and management NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;40 (9): 1775-1783. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 1.2].
35) Gazzerro Elisabetta, Baratto Serena, Assereto Stefania, Baldassari Simona, Panicucci Chiara, Raffaghello Lizzia, Scudieri Paolo, De Battista Davide, FIORILLO Chiara, volpi stefano, Chaabane Linda, Malnati Mauro, Messina Graziella, Bruzzone Santina, Traggiai Elisabetta, Grassi Fabio, Minetti Carlo, Bruno Claudio The Danger Signal Extracellular ATP Is Involved in the Immunomediated Damage of alpha-Sarcoglycan-Deficient Muscular Dystrophy AMERICAN JOURNAL OF PATHOLOGY 2019;189 (2): 354-369. [IF grezzo: 3.762; IF Minist: 6].
36) Gemelli C., Prada V., FIORILLO Chiara, Fabbri S., Maggi L., Geroldi A., Gibertini S., Mandich P., Trevisan L., Fossa P., Tagliafico A.S., Schenone A., Grandis M. A novel mutation in the N-terminal

acting-binding domain of Filamin C protein causing a distal myofibrillar myopathy JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;398 (June): 75-78. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 2].

37) GEN-O-MA study group Gruppo, Bersano Anna, Bedini Gloria, Nava Sara, Acerbi Francesco, Sebastiano Davide Rossi, Binelli Simona, Franceschetti Silvana, Faragò Giuseppe, Grisoli Marina, Gioppo Andrea, Ferroli Paolo, Bruzzone Maria Grazia, Riva Daria, Ciceri Elisa, Pantaleoni Chiara, Saletti Veronica, Esposito Silvia, Nardocci Nardo, Zibordi Federica, Caputi Luigi, Marzoli Stefania Bianchi, Zedde Maria Luisa, Pavanello Marco, Raso Alessandro, Capra Valeria, Pantoni Leonardo, Sarti Cristina, Pezzini Alessandro, Caria Filomena, Dell' Acqua Maria Luisa, Zini Andrea, Baracchini Claudio, Farina Filippo, Sanguigni Sandro, De Lodovici Maria Luisa, Bono Giorgio, Capone Fioravanti, Di Lazzaro Vincenzo, Lanfranconi Silvia, Toscano Massimiliano, Di Piero Vittorio, Sacco Simona, Carolei Antonio, Toni Danilo, Paciaroni Maurizio, Caso Valeria, Perrone Patrizia, Calloni Maria Vittoria, Romani Alfredo, Cenzato Marco GEN-O-MA project: an Italian network studying clinical course and pathogenic pathways of moyamoya disease-study protocol and preliminary results. NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;40 (3): 561-570. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 2].

38) Giacomini T., Vari Maria Stella, Janis S., Prato G., Pisciotta L., Rocchi A., Michelucci A., Di Rocco Maja, Gandullia Paolo, Mattioli Girolamo, Sacco Oliviero, morana giovanni, Mancardi Maria Margherita Epileptic Encephalopathy, Myoclonus-Dystonia, and Premature Pubarche in Siblings with a Novel C-Terminal Truncating Mutation in ATRX Gene NEUROPEDIATRICS 2019;50 (5): 327-331. [IF grezzo: 1.654; IF Minist: 2].

39) Giacomini Thea, Pisciotta Livia, Prato Giulia, Meola Irene, Zara Federico, FIORILLO Chiara, Baratto Serena, Severino Mariasavina, De Grandis Elisa, Mancardi Maria Margherita Severe early-onset developmental and epileptic encephalopathy (DEE) associated with novel compound heterozygous pathogenic variants in SLC25A22 SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;70: 56-58. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].

40) Gibbs S.A., Proserpio P., Francione S., Mai R., Cardinale F., Sartori I., Castana L., Plazzi G., Tinuper P., Cossu M., Russo G.L., Tassi L., Nobili Lino Clinical features of sleep-related hypermotor epilepsy in relation to the seizure-onset zone: A review of 135 surgically treated cases EPILEPSIA 2019;60 (4): 707-717. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 6].

41) Giulioni M., Marucci G., Cossu M., Tassi L., Bramerio M., Barba C., Buccoliero A.M., Vornetti G., Zenesini C., Consales Alessandro, De Palma L., Villani F., Di Gennaro G., Vatti G., Zamponi N., Colicchio G., Marras C.E. CD34 Expression in Low-Grade Epilepsy-Associated Tumors: Relationships with Clinicopathologic Features World Neurosurgery 2019;121: e761-e768. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 1.2].

42) Guazzi Milena, Striano Pasquale GABA strikes down again in epilepsy Annals of Translational Medicine 2019;7 (3): 57. [IF grezzo: 3.689; IF Minist: 4].

43) Guglielmi Ottavia, Lanteri Paola, Garbarino Sergio Association between socioeconomic status, belonging to an ethnic minority and obstructive sleep apnea SLEEP MEDICINE 2019;57: 100-106. [IF grezzo: 3.36; IF Minist: 2.4].

44) Iannone L.F., Preda A., Blottière H.M., Clarke G., Albani D., Belcastro V., Carotenuto M., Cattaneo A., Citraro R., Ferraris C., Ronchi F., Luongo G., Santocchi E., Guiducci L., Baldelli P., Iannetti P., Pedersen S., Petretto Andrea, Provasi S., Selmer K., Spalice A., Tagliabue A., Verrotti A., Segata N., Zimmermann J., Minetti Carlo, Mainardi P., Giordano C., Sisodiya S., Zara Federico, Russo E., Striano Pasquale Microbiota-gut brain axis involvement in neuropsychiatric disorders Expert Review of Neurotherapeutics 2019;19 (10): 1037-1050. [IF grezzo: 3.453; IF Minist: 4].

45) Iannone Luigi Francesco, Belcastro Vincenzo, Verrotti Alberto, Russo Emilio, Striano Pasquale Gut microbiota and psychogenic non-epileptic seizures Expert Review of Neurotherapeutics 2019;19 (12): 1165. [IF grezzo: 3.453; IF Minist: 2].

46) Johannesen K.M., Gardella E., Encinas A.C., Lehesjoki A.-E., Linnankivi T., Petersen M.B., Lund I.C.B., Blichfeldt S., Miranda M.J., Pal D.K., Lascelles K., Procopis P., Orsini A., Bonuccelli A., Giacomini T., Helbig I., Fenger C.D., Sisodiya S.M., Hernandez-Hernandez L., Krithika S., Rumple M., Masnada S., Valente M., Cereda C., Giordano L., Accorsi P., Bürki S.E., Mancardi Maria Margherita, Korff C., Guerrini R., von Spiczak S., Hoffman-Zacharska D., Mazurczak T., Coppola A., Buono S., Vecchi M., Hammer M.F., Varesio C., Veggiotti P., Lal D., Brünger T., Zara Federico, Striano P., Rubboli G., Møller R.S. The spectrum of intermediate SCN8A-related epilepsy EPILEPSIA 2019;60 (5): 830-844. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 3.6].

47) Keil Vera C, Hartkamp Nolan S, Connolly Daniel J A, morana giovanni, Dremmen Marjolein H G, Mutsaerts Henk J M M, Lequin Maarten H Added value of arterial spin labeling magnetic resonance imaging in pediatric neuroradiology: pitfalls and applications PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (2): 245-253. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2.4].

48) Lagorio I., Zara Federico, Striano S, Striano Pasquale Familial adult myoclonic epilepsy. A new expansion repeats disorder SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;67: 73-77. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 4].

49) Lattanzi S., Trinka E., Russo E., Striano Pasquale, Citraro R., Silvestrini M., Brigo F. Cannabidiol as adjunctive treatment of seizures associated with Lennox¿Gastaut syndrome and Dravet syndrome DRUGS OF TODAY 2019;55 (3): 177-196. [IF grezzo: 1.074; IF Minist: 0.6].

50) Lattanzi Simona, Striano Pasquale The impact of perampanel and targeting AMPA transmission on anti-seizure drug discovery Expert Opinion on Drug Discovery 2019;14 (3): 195-197. [IF grezzo: 4.421; IF Minist: 6].

51) Lemay Philippe, De Marco Patrizia, Traverso Monica, Merello Elisa, Dionne-Laporte Alexandre, Spiegelman Dan, Henrion Édouard, Diallo Ousmane, Audibert François, Michaud Jacques L, Cama Armando, Rouleau Guy A, Kibar Zoha, Capra Valeria Whole exome sequencing identifies novel predisposing genes in neural tube defects Molecular Genetics & Genomic Medicine 2019;7 (1): e00467. [IF grezzo: 2.448; IF Minist: 2].

52) Maggi L., Bernasconi P., D¿Amico A., Brugnoni R., FIORILLO Chiara, Garibaldi M., Astrea G., Bruno Claudio, Santorelli F.M., Liguori R., Antonini G., Evoli A., Bertini E., Rodolico C., Mantegazza R. Italian recommendations for diagnosis and management of congenital myasthenic syndromes NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;40 (3): 457-468. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 1.6].

53) Magini P., Smits D.J., Vandervore L., Schot R., Columbaro M., Kasteleijn E., van der Ent M., Palombo F., Lequin M.H., Dremmen M., de Wit M.C.Y., Severino Mariasavina, Divizia Maria Teresa, Striano Pasquale, Ordonez-Herrera N., Alhashem A., Al Fares A., Al Ghamdi M., Rolfs A., Bauer P., Demmers J., Verheijen F.W., Wilke M., van Slegtenhorst M., van der Spek P.J., Seri M., Jansen A.C., Stottmann R.W., Hufnagel R.B., Hopkin R.J., Aljeaid D., Wiszniewski W., Gawlinski P., Laure-Kamionowska M., Alkuraya F.S., Akleh H., Stanley V., Musaev D., Gleeson J.G., Zaki M.S., Brunetti-Pierri N., Cappuccio G., Davidov B., Basel-Salmon L., Bazak L., Shahar N.R., Bertoli-Avella A., Mirzaa G.M., Dobyns W.B., Pippucci T., Fornerod M., Mancini G.M.S. Loss of SMPD4 Causes a Developmental Disorder Characterized by Microcephaly and Congenital Arthrogryposis AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;105 (4): 689-705. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].

54) Marchet Silvia, Invernizzi Federica, Blasevich Flavia, Bruno Valentina, Dusi Sabrina, Venco Paola, FIORILLO Chiara, Baranello Giovanni, Pallotti Francesco, Lamantea Eleonora, Mora Marina, Tiranti Valeria, Lamperti Costanza Alteration of mitochondrial membrane inner potential in three Italian patients with megaconial congenital muscular dystrophy carrying new mutations in CHKB gene MITOCHONDRION 2019;47: 24-29. [IF grezzo: 3.449; IF Minist: 2.4].

55) Mariani Valeria, Revay Martina, D'Orio Piergiorgio, Rizzi Michele, Pelliccia Veronica, Nichelatti Michele, Bottini Gabriella, Nobili Lino, Tassi Laura, Cossu Massimo Prognostic factors of postoperative seizure outcome in patients with temporal lobe epilepsy and normal magnetic resonance imaging JOURNAL OF NEUROLOGY 2019;266 (9): 2144-2156. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 3.6].
56) Marra S., Arnaldi D., Nobili Lino The pharmacotherapeutic management of obstructive sleep apnea EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY 2019;20 (16): 1981-1991. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 4].
57) May P., Girard S., Harrer M., Bobbili D.R., Schubert J, Wolking S., Becker F., Lachance-Touchette P., Meloche C., Gravel M., Niturad C.E., Knaus J., De Kovel C., Toliat M., Polvi A., Iacomino Michele, Guerrero-López R., Baulac S., Marini C., Tiele H., Altmüller J., Jabbari K., Ruppert A., Jurkowski W., Lal D., Rusconi R., Cestèle S., Terragni B., Coombs I.D., Reid C.A., Striano Pasquale, Caglayan H., Vari Maria Stella, Trenité D.K., Zara Federico, Cossette P., et al., for the Epicure Consortium, and EuroEPINOMICS CoGIE Consortium, and EpiPGX Consortium Rare coding variants in genes encoding GABA(A) receptors in genetic generalised epilepsies: an exome-based case-control study LANCET NEUROLOGY 2018;17 (8): 699-708. [IF grezzo: 28.755; IF Minist: 23.004].
58) Moscano F., Guiducci M., Maltoni L., Striano Pasquale, Ledda M.G., Zoroddu F., Raucci U., Villa M.P., Parisi P. An observational study of fixed-dose Tanacetum parthenium nutraceutical preparation for prophylaxis of pediatric headache Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 36. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
59) Ng Bobby G, Sosicka Paulina, Agadi Satish, Almannai Mohammed, Bacino Carlos A, Barone Rita, Botto Lorenzo D, Burton Jennifer E, Carlston Colleen, Chung Brian Hon-Yin, Cohen Julie S, Coman David, Dipple Katrina M, Dorrani Naghmeh, Dobyns William B, Elias Abdallah F, Epstein Leon, Gahl William A, Garozzo Domenico, Hammer Trine Bjørg, Haven Jaclyn, Héron Delphine, Herzog Matthew, Hoganson George E, Hunter Jesse M, Jain Mahim, Juusola Jane, Lakhani Shenela, Lee Hane, Lee Joy, Lewis Katherine, Longo Nicola, Lourenço Charles Marques, Mak Christopher C Y, McKnight Dianalee, Mendelsohn Bryce A, Mignot Cyril, Mirzaa Ghayda, Mitchell Wendy, Muhle Hiltrud, Nelson Stanley F, Olczak Mariusz, Palmer Christina G S, Partikian Arthur, Patterson Marc C, Pierson Tyler M, Quinonez Shane C, Regan Brigid M, Ross M Elizabeth, Guillen Sacoto Maria J, Scaglia Fernando, Scheffer Ingrid E, Segal Devorah, Singhal Nilika Shah, Striano Pasquale, Sturiale Luisa, Symonds Joseph D, Tang Sha, Vilain Eric, Willis Mary, Wolfe Lynne A, Yang Hui, Yano Shoji, Powis Zöe, Suchy Sharon F, Rosenfeld Jill A, Edmondson Andrew C, Grunewald Stephanie, Freeze Hudson H SLC35A2-CDG: Functional characterization, expanded molecular, clinical, and biochemical phenotypes of 30 unreported Individuals HUMAN MUTATION 2019;40 (7): 908-925. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 3].
60) Orsini Alessandro, Valetto Angelo, Bertini Veronica, Esposito Mariagrazia, Carli Niccolò, Minassian Berge A, Bonuccelli Alice, Peroni Diego, Michelucci Roberto, Striano Pasquale The best evidence for progressive myoclonic epilepsy: A pathway to precision therapy SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;71: 247-257. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 4].
61) Pane M., Coratti G., Sansone V.A., Messina S., Bruno Claudio, Catteruccia M., Sframeli M., Albamonte E., Pedemonte Marina, D'Amico A., Bravetti C., Berti B., Brigati G., Tacchetti P., Salmin F., de Sanctis R., Lucibello S., Piastra M., Genovese O., Bertini E., Vita G., Tiziano F.D., Mercuri E., Group on behalf of the Italian Expanded Access Program Working Nusinersen in type 1 spinal muscular atrophy: Twelve-month real-world data ANNALS OF NEUROLOGY 2019;86 (3): 443-451. [IF grezzo: 9.496; IF Minist: 2.4].

62) Parisi P., Paolino M.C., Raucci U., Vecchia N.D., Belcastro V., Villa M.P., Striano Pasquale Ictal epileptic headache: When terminology is not a moot question Frontiers in Neurology 2019;10 (July): 785. [IF grezzo: 2.635; IF Minist: 4].
63) Pasquini L., Tortora Domenico, MANUNZA FRANCESCA, Rossi Espagnet M.C., Figà-Talamanca L., morana giovanni, Occella Corrado, Rossi Andrea, Severino Mariasavina Asymmetric cavernous sinus enlargement: a novel finding in Sturge-Weber syndrome NEURORADIOLOGY 2019;61 (5): 595-602. [IF grezzo: 2.504; IF Minist: 4].
64) Pepi C, Cesaroni E, Striano Pasquale, Maiorani D, Pruna D, Cossu S, Di Capua M, Vigevano F, Specchio N, Cusmai R De novo Absence Status Epilepticus in a pediatric cohort. Electroclinical pattern in a multicenter Italian patients cohort SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;73: 79-82. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].
65) Piccardo A., Tortora Domenico, Mascelli S., Severino Mariasavina, Piatelli Gianluca, Consales Alessandro, Pescetto M., Biassoni V., Schiavello E., Massollo M., Verrico A., Milanaccio Claudia, Garrè Maria Luisa, Rossi Andrea, morana giovanni Advanced MR imaging and 18F-DOPA PET characteristics of H3K27M-mutant and wild-type pediatric diffuse midline gliomas EUROPEAN JOURNAL OF NUCLEAR MEDICINE AND MOLECULAR IMAGING 2019;46 (8): 1685-1694. [IF grezzo: 7.182; IF Minist: 6].
66) Principi Elisa, Raffaghello Lizzia The role of the P2X7 receptor in myeloid-derived suppressor cells and immunosuppression CURRENT OPINION IN PHARMACOLOGY 2019;47: 82-89. [IF grezzo: 5.203; IF Minist: 6].
67) Proserpio P., Loddo G., Zubler F., Ferini-Strambi L., Licchetta L., Bisulli F., Tinuper P., Agostoni E.C., Bassetti C., Tassi L., Menghi V., Provini F., Nobili Lino Polysomnographic features differentiating disorder of arousals from sleep-related hypermotor epilepsy SLEEP 2019;42 (12): zsz166. [IF grezzo: 4.571; IF Minist: 6].
68) Ross J.A., Levy Y., Ripolone M., Kolb J.S., Turmaine M., Holt M., Lindqvist J., Claeys K.G., Weis J., Monforte M., Tasca G., Moggio M., Figeac N., Zammit P.S., Jungbluth H., FIORILLO Chiara, Vissing J., Witting N., Granzier H., Zanoteli E., Hardeman E.C., Wallgren-Pettersson C., Ochala J. Impairments in contractility and cytoskeletal organisation cause nuclear defects in nemaline myopathy ACTA NEUROPATHOLOGICA 2019;138 (3): 477-495. [IF grezzo: 18.174; IF Minist: 10.904].
69) Rossi Andrea EPI-FLAIR: A New Color on the Fetal Brain MRI Palette RADIOLOGY 2019;292 (1): 170-171. [IF grezzo: 7.608; IF Minist: 6].
70) Rosti Giulia, Tassano Elisa, Bossi Simone, Divizia Maria Teresa, Ronchetto Patrizia, Servetti Martina, Lerone Margherita, Pisciotta Livia, Mancardi Maria Margherita, Veneselli Edvige, Puliti Aldamaria Intragenic duplication of KCNQ5 gene results in aberrant splicing leading to a premature termination codon in a patient with intellectual disability European Journal of Medical Genetics 2019;62 (9): 103555. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
71) Sansone Miriam, Marinelli Guido, Piccotti Emanuela, Severino Mariasavina, Nobili Lino Cerebral blood flow in a case of typical aura without headache JOURNAL OF NEUROLOGY 2019;266 (11): 2869-2871. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 3].
72) Scala M., Amadori E., Fusco L., Marchese F., Capra Valeria, Minetti Carlo, Vari Maria Stella, Striano Pasquale Abnormal circadian rhythm in patients with GRIN1-related developmental epileptic encephalopathy EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (4): 657-661. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3].
73) Scala M., Brigati G., FIORILLO Chiara, Nesti C., Rubegni A., Pedemonte Marina, Bruno Claudio, Severino Mariasavina, Derchi Maria Elena, Minetti Carlo, Santorelli F.M. Novel homozygous TSFM pathogenic variant associated with encephalocardiomyopathy with sensorineural hearing

loss and peculiar neuroradiologic findings NEUROGENETICS 2019;20 (3): 165-172. [IF grezzo: 3.017; IF Minist: 4].

74) Scala M., morana giovanni, Sementa Angela Rita, Merla G., Piatelli Gianluca, Capra Valeria, Pavanello Marco Aggressive desmoid fibromatosis in Kabuki syndrome: Expanding the tumor spectrum PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (9): e27831. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3].
75) Scala Marcello, Accogli Andrea, Allegri Anna Elsa Maria, Tassano Elisa, Severino Mariasavina, morana giovanni, Maghnie Mohamad, Capra Valeria Familial ROBO1 deletion associated with ectopic posterior pituitary, duplication of the pituitary stalk and anterior pituitary hypoplasia JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM 2019;32 (1): 95-99. [IF grezzo: 1.239; IF Minist: 1].
76) Scala Marcello, Vennarini Sabina, Garrè Maria Luisa, Tortora Domenico, Cianchetti Marco, Fellin Francesco, Lorentini Stefano, Pavanello Marco Radiation-Induced Moyamoya Syndrome After Proton Therapy in Child with Clival Chordoma World Neurosurgery 2019;123: 306-309. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
77) Schoeppe Franziska, Rossi Andrea, Levin Johannes, Reiser Maximilian, Stoecklein Sophia, Ertl-Wagner Birgit Increased cerebral microbleeds and cortical superficial siderosis in pediatric patients with Down syndrome EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (1): 158-164. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3.6].
78) Schulz Herbert, Ruppert Ann-Kathrin, Zara Federico, Madia Francesca, Iacomino Michele, Vari Maria Stella, Balagura Ganna, Minetti Carlo, Striano Pasquale, Bianchi Amedeo, Marini Carla, Guerrini Renzo, Weber Yvonne G, Becker Felicitas, Lerche Holger, Kapser Claudia, Schankin Christoph J, Kunz Wolfram S, Møller Rikke S, Oliver Karen L, Bellows Susannah T, Mullen Saul A, Berkovic Samuel F, Scheffer Ingrid E, Caglayan Hande, Ozbek Ugur, Hoffmann Per, Schramm Sara, Tsortouktzidis Despina, Becker Albert J, Sander Thomas No evidence for a BRD2 promoter hypermethylation in blood leukocytes of Europeans with juvenile myoclonic epilepsy EPILEPSIA 2019;60 (5): e31-e36. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 4.8].
79) Schwarz N, Bast T, Gaily E, Golla G, Gorman K M, Griffiths L R, Hahn A, Hukin J, King M, Korff C, Miranda M J, Møller R S, Neubauer B, Smith R A, Smol T, Striano Pasquale, Stroud B, Vaccarezza M, Kluger G, Lerche H, Fazeli W Clinical and genetic spectrum of SCN2A-associated episodic ataxia EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (3): 438-447. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3].
80) Serra Gregorio, Antona Vincenzo, Corsello Giovanni, Zara Federico, Piro Ettore, Falsaperla Raffaele NF1 microdeletion syndrome: case report of two new patients Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 138. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
81) Severino Mariasavina, Huisman Thierry A G M Posterior Fossa Malformations NEUROIMAGING CLINICS OF NORTH AMERICA 2019;29 (3): 367-383. [IF grezzo: 2.046; IF Minist: 2].
82) Severino Mariasavina, Nesti C., Rubegni A., Tolomeo D., Santorelli F.M. The features of the m.10197G>A mtDNA mutation JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;400: 184-185. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 2].
83) Shaheen Ranad, Mark Paul, Prevost Christopher T, AlKindi Adila, Alhag Ahmad, Estwani Fatima, Al-Sheddi Tarfa, Alobeid Eman, Alenazi Mona M, Ewida Nour, Ibrahim Niema, Hashem Mais, Abdulwahab Firdous, Bryant Emily M, Spinelli Egidio, Millichap John, Barnett Sarah S, Kearney Hutton M, Accogli Andrea, Scala Marcello, Capra Valeria, Nigro Vincenzo, Fu Dragony, Alkuraya Fowzan S Biallelic variants in CTU2 cause DREAM-PL syndrome and impair thiolation of tRNA wobble U34 HUMAN MUTATION 2019;40 (11): 2108-2120. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 3.6].
84) Striano Pasquale, Huppke Peter A synaptic protein defect associated with reflex seizure disorder NEUROLOGY 2019;92 (2): 63-64. [IF grezzo: 8.689; IF Minist: 6].

85) SYNAPS Study Group Gruppo, Salpietro Vincenzo, Dixon Christine L, Guo Hui, Bello Oscar D, Vandrovcova Jana, Efthymiou Stephanie, Maroofian Reza, Heimer Gali, Burglen Lydie, Valence Stephanie, Torti Erin, Hacke Moritz, Rankin Julia, Tariq Huma, Colin Estelle, Procaccio Vincent, Striano Pasquale, Mankad Kshitij, Lieb Andreas, Chen Sharon, Pisani Laura, Bettencourt Conceicao, Männikkö Roope, Manole Andreea, Brusco Alfredo, Grosso Enrico, Ferrero Giovanni Battista, Armstrong-Moron Judith, Gueden Sophie, Bar-Yosef Omer, Tzadok Michal, Monaghan Kristin G, Santiago-Sim Teresa, Person Richard E, Cho Megan T, Willaert Rebecca, Yoo Yongjin, Chae Jong-Hee, Quan Yingting, Wu Huidan, Wang Tianyun, Bernier Raphael A, Xia Kun, Blesson Alyssa, Jain Mahim, Motazacker Mohammad M, Jaeger Bregje, Iacomino Michele, Minetti Carlo, Zara Federico AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders Nature Communications 2019;10 (1): 3094. [IF grezzo: 11.878; IF Minist: 9.502].
86) Tirone Mario, Giovenzana Anna, Vallone Arianna, Zordan Paola, Sormani Martina, Nicolosi Pier Andrea, Meneveri Raffaela, Gigliotti Carmen Rosaria, Spinelli Antonello E, Bocciardi Renata, Ravazzolo Roberto, Cifola Ingrid, Brunelli Silvia Severe Heterotopic Ossification in the Skeletal Muscle and Endothelial Cells Recruitment to Chondrogenesis Are Enhanced by Monocyte/Macrophage Depletion Frontiers in Immunology 2019;10: 1640. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].
87) Tobaldini Eleonora, Fiorelli Elisa M, Solbiati Monica, Costantino Giorgio, Nobili Lino, Montano Nicola Short sleep duration and cardiometabolic risk Nature Reviews Cardiology 2019;16 (4): 213-224. [IF grezzo: 17.42; IF Minist: 10.452].
88) Tolomeo D., Rubegni A., Severino Mariasavina, Pochiero F., Bruno Claudio, Cassandrini D., Madeo Annalisa, Doccini S., Pedemonte Marina, Rossi Andrea, D'Amore F., Donati M.A., Di Rocco Maja, Santorelli F.M., Nesti C. Clinical and neuroimaging features of the m.10197G>A mtDNA mutation: New case reports and expansion of the phenotype variability JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;399: 69-75. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 4].
89) Tortora Domenico, Severino Mariasavina, Di Biase Carlo, Malova Maryia, Parodi Alessandro, Minghetti Diego, Traggiai Cristina, Uccella Sara, Boeri Luca, morana giovanni, Rossi Andrea, ramenghi luca antonio Early Pain Exposure Influences Functional Brain Connectivity in Very Preterm Neonates Frontiers in Neuroscience 2019;13: 899. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 4].
90) TUDP consortium Gruppo, Scala Marcello, Torella Annalaura, Severino Mariasavina, morana giovanni, Castello Raffaele, Accogli Andrea, Verrico Antonio, Vari Maria Stella, Cappuccio Gerarda, Pinelli Michele, Vitiello Giuseppina, Terrone Gaetano, D'Amico Alessandra, Nigro Vincenzo, Capra Valeria Three de novo DDX3X variants associated with distinctive brain developmental abnormalities and brain tumor in intellectually disabled females EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;27 (8): 1254-1259. [IF grezzo: 3.65; IF Minist: 4.8].
91) Uccella Sara, Accogli Andrea, Tortora Domenico, Mancardi Maria Margherita, Nobili Lino, Berloco Bianca, morana giovanni, Striano Pasquale, Capra Valeria, Srour Myriam, Saint-Martine Christine, Rossi Andrea, Severino Mariasavina Dissecting the neurological phenotype in children with callosal agenesis, interhemispheric cysts and malformations of cortical development JOURNAL OF NEUROLOGY 2019;266 (5): 1167-1181. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 6].
92) Undiagnosed Diseases Network Gruppo, Accogli Andrea, Calabretta Sara, St-Onge Judith, Boudrahem-Addour Nassima, Dionne-Laporte Alexandre, Joset Pascal, Azzarello-Burri Silvia, Rauch Anita, Krier Joel, Fieg Elizabeth, Pallais Juan C, McConkie-Rosell Allyn, McDonald Marie, Freedman Sharon F, Rivière Jean-Baptiste, Lafond-Lapalme Joël, Simpson Brittany N, Hopkin Robert J, Trimouille Aurélien, Van-Gils Julien, Begtrup Amber, McWalter Kirsty, Delphine Heron, Keren Boris, Genevieve David, Argilli Emanuela, Sherr Elliott H, Severino Mariasavina, Rouleau Guy A, Yam Patricia T, Charron Frédéric, Srour Myriam De Novo Pathogenic Variants in N-

cadherin Cause a Syndromic Neurodevelopmental Disorder with Corpus Collosum, Axon, Cardiac, Ocular, and Genital Defects AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;105 (4): 854-868. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 3].

93) Valente Pierluigi, Romei Alessandra, Fadda Manuela, Sterlini Bruno, Lonardoni Davide, Forte Nicola, fruscione floriana, Castroflorio Enrico, Michetti Caterina, Giansante Giorgia, Valtorta Flavia, Tsai Jin-Wu, Zara Federico, Nieus Thierry, Corradi Anna, Fassio Anna, Baldelli Pietro, Benfenati Fabio Constitutive Inactivation of the PRRT2 Gene Alters Short-Term Synaptic Plasticity and Promotes Network Hyperexcitability in Hippocampal Neurons CEREBRAL CORTEX 2019;29 (5): 2010-2033. [IF grezzo: 5.437; IF Minist: 4.8].
94) Veneselli Edvige Molecular genetics and interferon signature in the italian Aicardi Goutières syndrome cohort Journal of Clinical Medicine 2019;8: 750. [IF grezzo: 5.688; IF Minist: 4.8].
95) Verrotti Alberto, Di Francesco Ludovica, Striano Pasquale GLUT1 deficiency and pediatric-onset hereditary spastic paraplegia: A new association EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (2): 233-234. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 6].
96) von Stülpnagel Celina, Hartlieb Till, Borggräfe Ingo, Coppola Antonietta, Gennaro Elena, Eschermann Kirsten, Kiwull Lorenz, Kluger Felicitas, Krois Ilona, Møller Rikke S, Rössler Franziska, Santulli Lia, Schwermer Constanze, Wallacher-Scholz Barbara, Zara Federico, Wolf Peter, Kluger Gerhard Chewing induced reflex seizures ("eating epilepsy") and eye closure sensitivity as a common feature in pediatric patients with SYNGAP1 mutations SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;65: 131-137. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2.4].
97) Wang Haicui, Kaçar Bayram Ay'e, Sprute Rosanne, Ozdemir Ozkan, Cooper Emily, Pergande Matthias, Efthymiou Stephanie, Nedic Ivana, Mazaheri Neda, Stumpfe Katharina, Azizi Malamiri Reza, Shariati Gholamreza, Zeighami Jawaher, Bayram Nurettin, Naghibzadeh Seyed Kianoosh, Tajik Mohamad, Ya¿ar Mehmet, Sami Güven Ahmet, Bibi Farah, Sultan Tipu, Salpietro Vincenzo, Houlden Henry, Per Hüseyin, Galehdari Hamid, Shalbafan Bita, Jamshidi Yalda, Cirak Sebahattin Genotype-Phenotype Correlations in Charcot-Marie-Tooth Disease Due to MTMR2 Mutations and Implications in Membrane Trafficking Frontiers in Neuroscience 2019;13: 974. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 2].
98) Wang Mingqin, De Marco Patrizia, Capra Valeria, Kibar Zoha Update on the Role of the Non-Canonical Wnt/Planar Cell Polarity Pathway in Neural Tube Defects Cells 2019;8 (10): 1198. [IF grezzo: 5.656; IF Minist: 4.8].

Linea di ricerca 10

PROGETTI ERANET E MINISTERO AFFARI ESTERI E PROGETTI DI RETE

Responsabili scientifici:

Carlo Minetti, Federico Zara, Andrea Rossi, Angelo Ravelli

Descrizione:

La linea di ricerca “Progetti Eranet, Ministero affari esteri e Progetti di rete” raggruppa progetti che hanno l’obiettivo di sviluppare metodologie diagnostiche attraverso un apporto multidisciplinare su specifiche tematiche. In particolare la linea di ricerca si propone di: -favorire la collaborazione fra gli stati membri con l'obiettivo di migliorare la sinergia tra programmi nazionali e il programma quadro comunitario (ERANET), -creare network di ricerca per stimolare la collaborazione tra gli fra gli IRCCS Italiani (RETI-IRCCS), -favorire la cooperazione Internazionale attraverso il MAECI. La linea comprende i seguenti progetti: 1. ERANET NEURON, che nasce con lo scopo di supportare la ricerca di base, clinica e traslazionale volta alla comprensione delle patologie dell’area delle Neuroscienze; 2. Rete IRCCS Pediatrica IDEA “Rete Italiana Salute dell’Età Evolutiva”, che è di fondamentale importanza per lo sviluppo delle attività di ricerca scientifica sui temi dell’età evolutiva; permetterà di sviluppare azioni comuni sia nel campo scientifico che in quello dell’educazione, sensibilizzazione e comunicazione sul tema della crescita e della salute dei bambini; 3. Rete IRCCS delle Neuroscienze e della Riabilitazione, che nasce dall’esigenza di armonizzare i protocolli di risonanza magnetica in modo da ottenere dati confrontabili e condivisi per acquisire grandi campioni di dati (“BIG-DATA”), che permetteranno in un futuro prossimo di arrivare ad un nuovo concetto di diagnostica basato sulla precisione e personalizzazione; 4. Programma di cooperazione scientifica e tecnologica fra Italia e India promosso da MAECI nel campo delle malattie auto-infiammatorie.

Obiettivi:

1. Caratterizzazione funzionale approfondita dei meccanismi patogenetici alla base di disturbi neurologici causati da mutazioni nei geni STXBP1, STX1B e PRRT2; 2. Approfondimento delle basi genetiche delle Encefalopatie Epilettiche (EE); 3. Finalizzazione delle attività di ottimizzazione, armonizzazione e condivisione di protocolli di imaging avanzato di RM; completamento delle procedure di raccolta dati, dall’acquisizione ai parametri clinici, neuropsicologici e biologici per analisi computerizzate con tecniche “BIG DATA”; 4. Diagnosi di forme monogeniche di lupus eritematoso.

U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia

Direttore: Angelo Ravelli

“MAECI- Italia India- 2017- Cause genetiche di lupus eritematoso sistemico ad esordio precoce in India e Italia - Genetic causes of early onset systemic lupus erythematosus in India and in Italy”

U.O.C. Neurordiologia

Direttore: Andrea Rossi

“Reti IRCCS- Rete IRCCS delle Neuroscienze e della Riabilitazione. “Sviluppo e implementazione di protocolli di diagnostica avanzata e teleneuroriabilitazione nelle patologie neurologiche - IRCCS Networks-IRCCS Neurosciences and Rehabilitation Network: Development and implementation of advanced diagnostic and teleneurorehabilitation protocols in neurological diseases”
“Reti IRCCS- Rete Italiana salute Dell'Età evolutivA (Rete IDEA) -BIaNCA: Biomarker di Neuroimaging e approcci innovativi per la valutazione dei disturbi della sostanza bianca cerebrale nella età dello sviluppo - Neuroimaging biomarker and innovative approaches for the evaluation of cerebral white matter disorders in developmental age”

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

Direttore: Federico Zara

“ERANET- NEURON- JTC2017- Mechanisms of neuropsychiatric genetic diseases of the SNARE complex: towards therapeutic intervention”
“Reti-IRCCS- Rete Pediatrica -Rete Italiana Salute dell'Età Evolutiva (IDEA) - “Identificazione di nuovi geni per le encefalopatie epilettiche mediante sequenziamento dell'esoma- Identification of new genes for epileptic encephalopathies by exome sequencing”

Elenco pubblicazioni scientifiche

1) De Mori R., Severino Mariasavina, Mancardi Maria Margherita, Anello D., Tardivo S., Biagini T., Capra Valeria, Casella A., Cereda C., Copeland B.R., Gagliardi S., Gamucci A., Ginevrino M., Illi B., Lorefice E., Musaev D., Stanley V., Micalizzi A., Gleeson J.G., Mazza T., Rossi Andrea, Valente E.M. Agenesis of the putamen and globus pallidus caused by recessive mutations in the homeobox gene GSX2 BRAIN 2019;142 (10): 2965-2978. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 11.814].
2) Epi25 Collaborative. Electronic address: s.berkovic@unimelb.edu.au Gruppo, Striano Pasquale, Zara Federico, Iacomino Michele, Madia Francesca, Mancardi Maria Margherita, Salpietro Vincenzo Ultra-Rare Genetic Variation in the Epilepsies: A Whole-Exome Sequencing Study of 17,606 Individuals AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;105 (2): 267-282. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].
3) Paediatric Rheumatology International Trial Organisation and Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group Gruppo, Brunner Hermine I, Holland Michael J, Beresford Michael W, Ardoin Stacy P, Appenzeller Simone, Silva Clovis A, Flores Francisco, Goilav Beatrice, Avar Aydin Pinar Ozge, Wenderfer Scott E, Levy Deborah M, Ravelli Angelo, Khubchandani Raju, Avcin Tadej, Klein-Gitelman Marisa S, Ruperto Nicolino, Feldman Brian M, Ying Jun American College of Rheumatology Provisional Criteria for Clinically Relevant Improvement in Children and Adolescents with Childhood-Onset Systemic Lupus Erythematosus ARTHRITIS CARE & RESEARCH 2019;71 (5): 579-590. [IF grezzo: 4.53; IF Minist: 3.6].
4) Salpietro V, Malintan N., Llano-Rivas I., Spaeth C.G., Efthymiou S., Striano Pasquale, Vandrovcova J., Cutrupi M.C., Chimenz R., David E., Di Rosa G., Marce-Grau A., Raspall-Chaure M., Martin-Hernandez E., Zara Federico, Minetti Carlo, Kriouile Y., El Khorassani M., Aguennouz M., Karashova B., Avdjieva D., Kathom H., Tincheva R., Van Maldergem L., Nachbauer W., Boesch S., Arning L., Timmann D., Cormand B., Pérez-Dueñas B., Pironti E., Goraya J.S., Sultan T., Kirmani S., Ibrahim S., Jan F., Mine J., Banu S., Veggiotti P., Ferrari M.D., Verrotti A., Marseglia G.L., Savasta S., Garavaglia B., Scuderi C., Borgione E., Dipasquale V., Portaro S., Sanchez B.M., Pineda-Marfa M., Munell F., Macaya A., Boles R., Heimer G., Papacostas S., Manole A., Malintan N., Zanetti M.N., Hanna M.G., Rothman J.E., Kullmann D.M., Houlden H., Bello O.D., De Zorzi R., Fortuna S., Dauber A., Alkhawaja M., Mankad K., Vitobello A., Thomas Q., Mau-Them F.T., Faivre L., Martinez-Azorin F., Prada C.E., Krishnakumar S.S., Study Deciphering Developmental Disorders, Group SYNAPS Study Mutations in the Neuronal Vesicular SNARE VAMP2 Affect Synaptic Membrane Fusion and Impair Human Neurodevelopment AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;104 (4): 721-730. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].
5) Scala Marcello, Traverso Monica, Capra Valeria, Vari Maria Stella, Severino Mariasavina, Grossi Serena Maria, Zara Federico, Striano Pasquale, Minetti Carlo Pelizaeus-Merzbacher Disease due to PLP1 Frameshift Mutation in a Female with Nonrandom Skewed X-Chromosome Inactivation NEUROPEDIATRICS 2019;50 (4): 268-270. [IF grezzo: 1.654; IF Minist: 1].
6) Trucco Federica, Pedemonte Marina, Racca Fabrizio, Falsaperla Raffaele, Romano Catia, Wenzel Anette, D'Agostino Alessia, Pistorio Angela, Tacchetti Paola, Bella Cristina, Bruno Claudio, Minetti Carlo Tele-monitoring in paediatric and young home-ventilated neuromuscular patients JOURNAL OF TELEMEDICINE AND TELECARE 2019;25 (7): 414-424. [IF grezzo: 2.229; IF Minist: 3.2].

CAPACITA' DI ATTRARRE FONDI DI RICERCA NEL 2019

Per quanto riguarda la capacità di attrarre fondi di ricerca, nell'anno 2019 l'Istituto Gaslini ha dimostrato di essere sostanzialmente allineato agli anni precedenti: ha vinto *call* promosse da enti pubblici e privati, nazionali e internazionali, per un'entità totale di finanziamento di € 3.670.136 .

Tra i progetti internazionali si ricorda il Progetto "PanCareFollowUp: Novel, patient-centred survivorship care to improve care quality, effectiveness, cost-effectiveness and accessibility for survivors and caregivers" vinto nell'ambito della *call* H2020-SC1-2018-Single-Stage-RTD. Il valore totale del progetto è di 3.999.872 €, di cui 451.000 € assegnati all'Istituto.

Tra i progetti nazionali si annoverano 4 Ricerche Finalizzate Ministeriali per un importo totale di 1.469.978 €, vinte nell'ambito del Bando di Ricerca Finalizzata 2018 e un progetto AIFA di 675.308 € vinto nell'ambito del Bando AIFA 2017 per la Ricerca Indipendente dei Farmaci.

Si segnala infine l'assegnazione di un finanziamento di 673.150 € vinto nell'ambito del bando promosso nel 2019 dalla Compagnia di San Paolo per 4 progetti di ricerca.

Numero dei progetti finanziati e attivi nel corso del biennio suddivisi per fonte di finanziamento (fondi pubblici italiani, fondi privati, fondi di charity, fondi europei, fondi extra-europei)

Denominazione progetto	Fonte di finanziamento (fondi pubblici – fondi privati – fondi di charity – fondi europei – fondi extra europei)	Anno in cui si è ottenuto il finanziamento	Entità del finanziamento ottenuto da IGG
In vitro model to investigate molecular pathogennesis of SOTOS syndrome (SoS) in view of innovative gene-therapy	Fondi di Charity	2019	€ 20.000
Approcci omici alla comprensione del ruolo di PHOX2B nella patogenesi di CCHS	Fondi di Charity	2019	€ 30.000
Diagnostica citofluorimentrica a flusso in ALPS e citopenie autoimmuni.	Fondi di Charity	2019	€ 24.000
Mantenimento e sviluppo della attività di laboratorio sulle citopenie in età pediatrica e studio della lunghezza del telomero	Fondi di Charity	2019	€ 8.700
Nuove strategie di medicina personalizzata per il neuroblastoma	Fondi di Charity	2019	€ 146.000
Identification of genes underlying onset epileptic encephalopathies	Fondi di Charity	2019	€ 50.000
Approccio combinato di genetica molecolare e morfo-meccanica cellulare: uno studio pilota volto allo sviluppo di un possibile trattamento della miopatia	Fondi di Charity	2019	€ 70.000

viscerale (CIPO)			

Defining molecular and functional consequences of titin mutations in human muscle progenitors from affected patients	Fondi di Charity	2019	€ 37.000
Sviluppo di un protocollo diagnostico e ricerca della correlazione genotipo-fenotipo in pazienti affetti da disordini emato-immunologici mediante targeted resequencing di pannelli genici e dell'intero esoma	Fondi di Charity	2019	€ 15.000
Neurodevelopmental outcome after standard dose sevoflurane versus low-dose sevoflurane/dexmedetomidine/remifentanil anaesthesia in young children. The TREX Trial	Fondi Pubblici	2019	€ 675.308
PanCareFollowUp: Novel, patient-centred survivorship care to improve care quality, effectiveness, cost-effectiveness and accessibility for survivors and caregivers	Fondi Europei	2019	€ 451.000
Ruolo del microbiota in diverse patologie e suscettibilità alla terapia.	Fondi Privati	2019	€ 172.600
Gaslini-IIT genomics alliance (progetto GIGA).	Fondi Privati	2019	€ 172.600
Una strategia molecolare innovativa, mediante non-coding rnas, per il trattamento delle sinaptopatie associate a disordini del neurosviluppo	Fondi Privati	2019	€ 172.600
Il ruolo e la modulazione dell'infiammazione nelle distrofie muscolari pediatriche: nuove prospettive terapeutiche	Fondi Privati	2019	€ 155.350

Numero dei progetti di ricerca finalizzata assegnati nel biennio

Denominazione progetto	Annoin cui si è ottenuto il finanziamento	Entità del finanziamento ottenuto
Whole Genome Sequencing into the diagnostic workflow of rare diseases: a cost effectiveness evaluation in a heterogeneous population of patients with inconclusive Whole Exome Sequencing	2019	€ 450.000
Fasting mimicking diet as intervention tool to improve endogenous insulin secretion and reduce autoimmune process in children and adolescents with	2019	€ 449.978

newly-diagnosed type 1 diabetes mellitus		
Therapeutic approaches for cystic fibrosis patients with raremutations	2019	€ 440.000
Assessment of genetic factors modifying the clinical phenotype in severe rare disorders: Alexander disease as a model	2019	€ 130.000

DEPOSITO DOMANDE DI BREVETTO NELL'ANNO 2019

1. "*Composti e composizioni per il trattamento della fibrosi cistica*"

   Inventore referente Istituto G. Gaslini: Dott.ssa Nicoletta Pedemonte

   Quote di titolarità: Istituto G. Gaslini 30%; Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica 30%; Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia 40%

   Domanda italiana n. 102019000000687 del 16/01/2019

2. "Sistema per il trasporto neonatale"

   Inventore referente Istituto G. Gaslini:Dott. Carlo Bellini

   Quote di titolarità: Istituto G. Gaslini 25%; Università degli Studi di Genova 75%

   Domanda Italiana n. 102019000004577 del 27/03/2019

3. "Trasportatori sintetici di anioni per il trattamento della fibrosi cistica"

   Inventore referente Istituto G. Gaslini:Dott.ssa Emanuela Caci

   Quote di titolarità: Istituto G. Gaslini30%; Università di Burgos 40%; Consiglio Nazionale delle Ricerche 30%

   Domanda Internazionale n. PCT/EP2019/057696 del 27/03/2019

4. "Esc peptides as a new potentiators of cystic fibrosis transmembrane conductance regulator"

   Inventore referente Istituto G. Gaslini: dott.ssa Loretta Ferrera

   Quote di titolarità: Istituto G. Gaslini 25%; Università La Sapienza 50%; Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica 25%

   Domanda Italiana n. 102019000018938 del 16/10/2019

Capitolo 5 – Attività Assistenziale

Dati di attività 2019

1. Analisi di tendenza

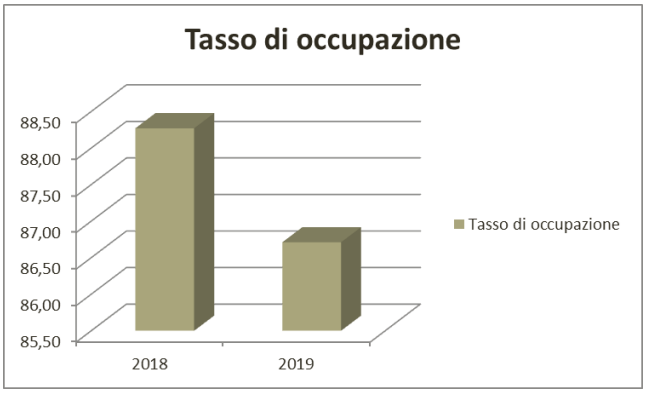
La tabella 1 riporta i dati 2019 riferiti ai principali indicatoridi attività.

Tab. 1 Dati di attività

	2019
DEGENZA ORDINARIA	
N.° medio posti letto attivi nel periodo (escluse culle)	306
Durata media degenza	5,63
N° dimessi	14.742
di cui n° dimessi fuori regione	6.085
Peso Medio	1,11
Tasso di Occupazione	86,71
Intervallo di turn over	1,33
Indice di rotazione	51,99
DAY HOSPITAL	
n° accessi di DH e DS	25.001
n° cicli di DH e DS	14.696
di cui n° cicli DS	1.720
PRESTAZIONI AMBULATORIALI	538.704
Di cui diagnostica in sedazione radiologica e neuroradiologica	2.302

In figura 1 viene riportato il tasso di occupazione,inteso quale tempo medio su base annua durante il quale i posti letto sono stati utilizzati;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



Nelle figure 2 e 3 è rappresentato l'andamento dei principali indicatori di efficienza di utilizzo dei posti letto.

Fig. 2 Intervallo di turn over

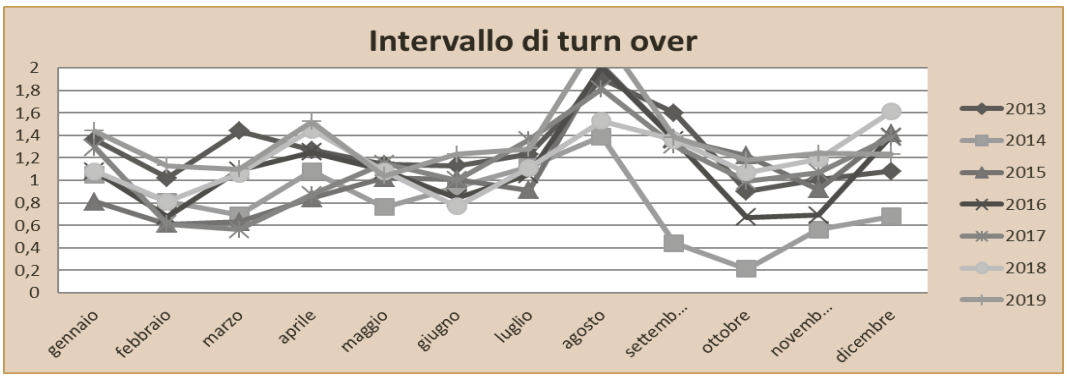
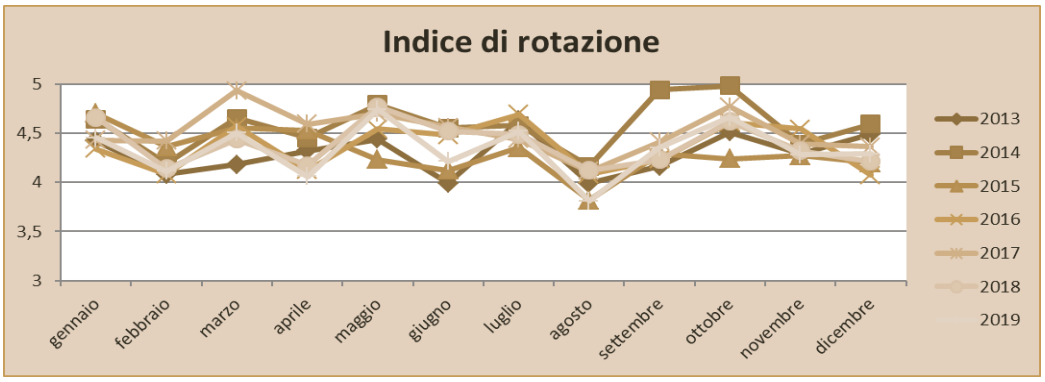
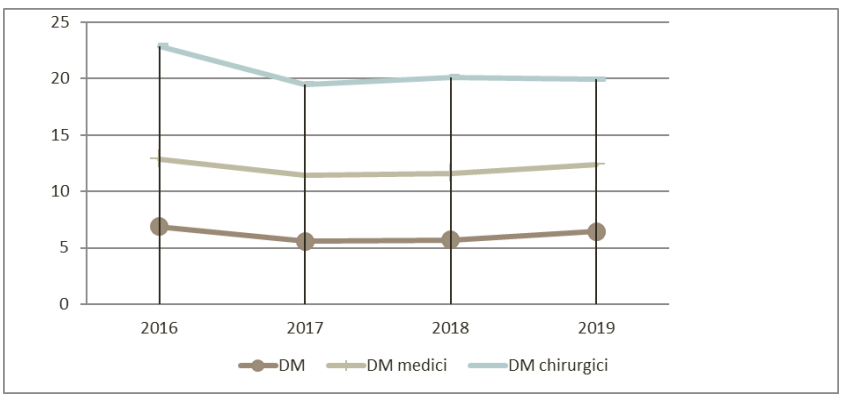


Fig. 3 Indice di rotazione



In figura 4 è rappresentata la durata media della degenza nelle diverse annualità, complessiva e riferita ai casi medici ed a quelli chirurgici.

Fig. 4 Durata della degenza



In figura 5 viene riportato l'andamento del numero dei casi di un giorno e di quelli outliers.
I primi rappresentano i ricoveri in regime ordinario con durata della degenza inferiore a due giornate e comprendono 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.

Fig. 5 Casi di un giorno e outliers

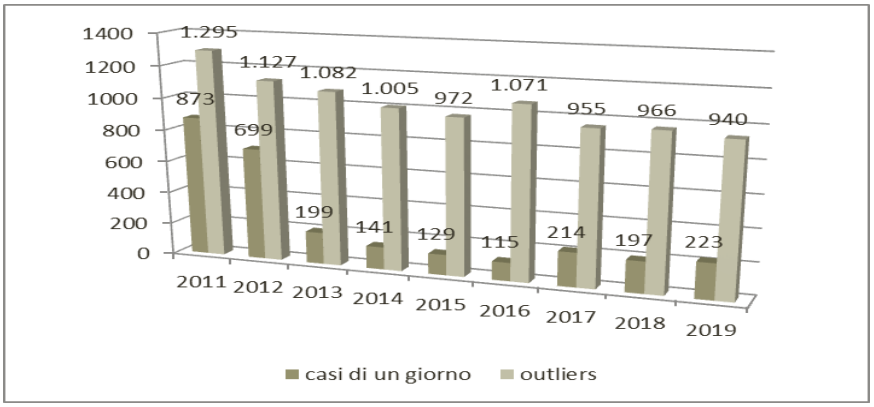
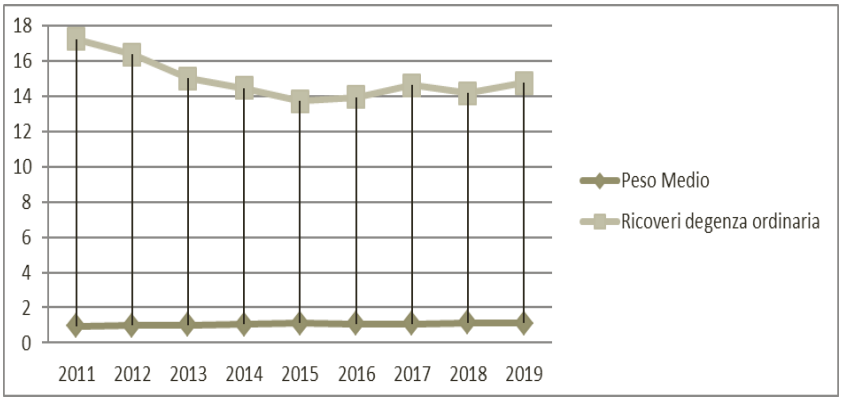


Fig. 6 Volumi e complessità della casistica



La figura 6 correla la numerosità dei ricoveri e la loro relativa complessità.

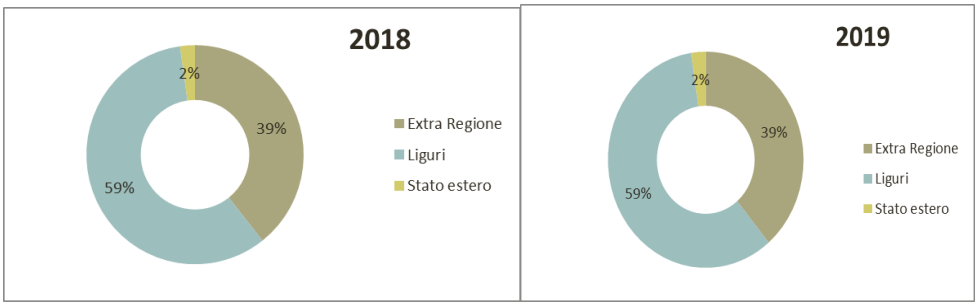
In tabella 2 viene riportato il peso medio, indicatore indiretto della complessità della casistica, riferito a pazienti liguri e di fuori regione.

Tab. 2 Complessità della casistica per provenienza

	2019
P.M. pazienti liguri	1,07
P.M. pazienti da fuori regione	1,22

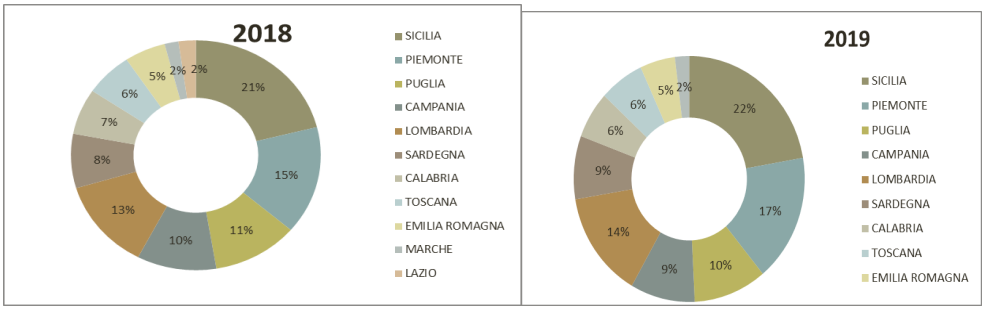
La figura 7 e 8 rappresenta la quota percentuale dei pazienti secondo provenienza negli anni 2018 2019.

Fig. 7 e 8 Casistica per provenienza



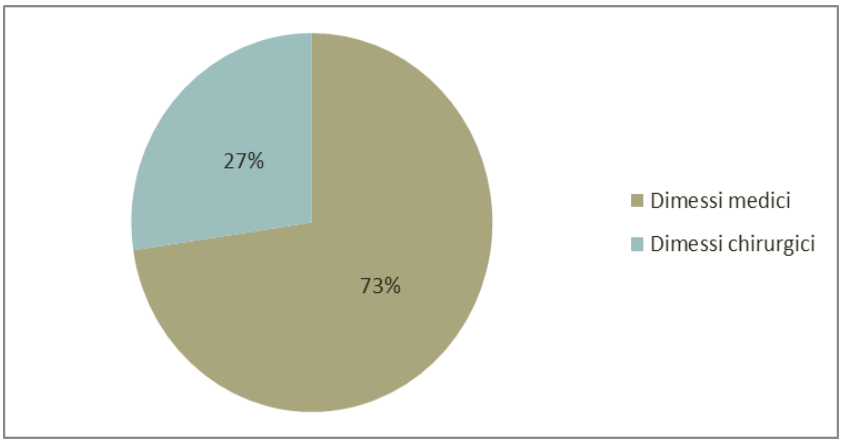
In figura 9 viene rappresentata la quota percentuale dei pazienti reclutati in ricovero ordinario negli stessi anni per regione di provenienza, con numerosità interna superiore a 100 casi.

Fig. 9 Attrazione per Regione di provenienza



In figura 10 viene rappresentata la quota percentuale dei DRGs chirurgici sul totale della casistica nel 2019.

Fig. 10 Casistica medica e chirurgica



Tab. 3 Attività chirurgica

	2019
Interventi chirurgici e procedure diagnostiche terapeutiche in sedazione	8.218
Interventi parto analgesia	383
Accessi vascolari	277
Interventi odontoiatria ODG	131
Interventi dermatologia ODG	839

Nelle tabelle 4 e 5 viene riportato, rispettivamente, l'elenco dei 10 DRGs a maggiore complessità e quello a maggiore frequenza.

Tab. 4 DRG più complessi

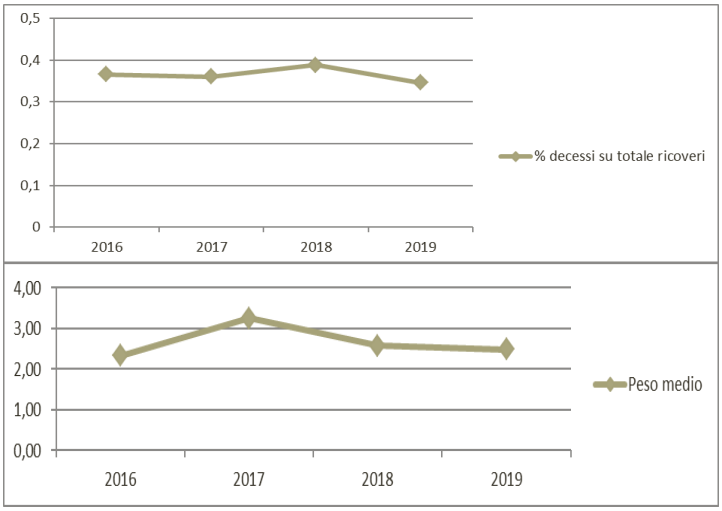
Elenco dei 10 DRG a maggiore complessità	N. casi	Peso medio
(481) trapianto di midollo osseo - chirurgico	36	15,51
(541) ossigenazione extracorporea a membrane o tracheostomia con ventilazione meccanic - chirurgico	15	12,43
(302) trapianto renale chirurgico	4	10,29
(386) neonati gravemente immaturi o con sindrome da distress respiratorio - medico	203	8,69
(542) tracheostomia con ventilazione meccanica = 96 ore o diagnosi principale non rela - chirurgico	4	8,54
(104) int. valvole cardiache con cateterismo cardiaco - chirurgico	3	6,06
(496) artrodesi vertebrale combinata anteriore/posteriore - chirurgico	5	5,18
(546) artrodesi verterbale eccetto cervicale con deviazione della colonna vertebrale o - chirurgico	23	5,01
(105) int. valvole cardiache senza cateterismo cardiaco - chirurgico	15	4,56
(485) reimpianto arti, int. anca, femore per traum. riliev - chirurgico	1	4,49

Tab. 5 DRG più frequenti

Elenco dei 10 DRG a maggiore frequenza	N. casi	Peso medio
(060) tonsillectomia e/o adenoidectomia, eta' < 18 – chirurgico	673	0,40
(391) neonato normale – medico	666	0,16
(373) parto vaginale senza diagnosi complicanti – medico	613	0,44
(035) altre mal. sist. nervoso senza cc – medico	457	0,68
(087) edema polmonare e insuff. respiratoria - medico	368	1,22
(371) parto cesareo senza cc – chirurgico	325	0,73
410) chemioterapia non associata a diagnosi secondaria di leucemia acuta – medico	322	0,75
(333) altre dia. rene e vie urinarie,eta' <18 – medico	319	0,61
(098) bronchite e asma, eta' < 18 – medico	293	0,38
(017) mal. cerebrovascolari aspecifiche senza cc – medico	248	0,85

La percentuale dei pazienti deceduti sul totale dei ricoveri è sostanzialmente stabile nel quinquennio (fig. 11); la figura 12 li correla la complessità della casistica

Fig. 11 Percentuale dei decessi sui ricoveri Fig. 12 Peso medio pazienti deceduti

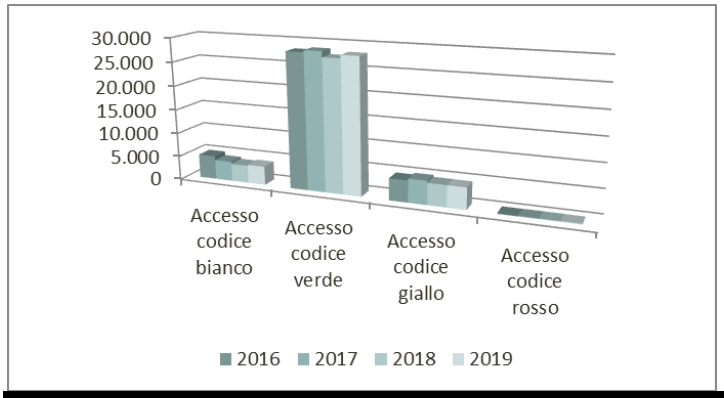


In tabella 6 sono riportati i dati più significativi di attività del pronto soccorso.
La figura 13 rappresenta la numerosità dei pazienti per codice colore.

Tab. 6 Attività e accessi al pronto soccorso

	2019
n. accessi totali in PS	34.757
di cui n. accessi traumi ortopedici	3.377
N. accessi ginecologici	1.911
Ricoveri da PS	2.743
n. OBI	2.140
n. allontanamenti da PS	631

Fig. 13 Accesso per codice colore



Il Sistema Qualità

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 mediate 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 intervenzionale.
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 impugnati 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 si 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 potenziale;
- Check: misura quanto adeguata sia la soluzione proposta e analizza se potrebbe essere oggetto di ulteriore miglioramento;
- Act: implementa le soluzioni di miglioramento.

Gli incontri di Morbility & Mortality costituiscono occasione per presentare casi di particolare rilevanza in cui si siano realizzati eventi che abbiano messo a rischio la sicurezza del paziente con complicanze e/o esiti indesiderati ("accident") o senza causare alcun danno al paziente, magari evitato per caso fortuito o per intervento di un operatore all'ultimo momento ("No harm event).

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 errore sono elementi essenziali per poter individuare criticità che possono costituire pericolo per la sicurezza dei pazienti. Tutto il personale dell'Istituto in posizione permanente o a tempo determinato è incentivato a riportare sull'apposita scheda di segnalazione ogni evento avverso/near miss. Le segnalazioni sono utilizzate per identificare eventuali carenze correlate ad aspetti strutturali/organizzativi, competenze/conoscenze del personale, ai loro comportamenti, al sistema delle relazioni interne e delle modalità di comunicazione.
I referenti per la qualità, medici, infermiere, capo-tecnici (RAQ) individuati presso ogni unità operativa, affiancano stabilmente il gruppo ristretto di lavoro in fase di progettazione e svolgimento dei programmi di miglioramento per la prevenzione dei fattori di rischio.

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 inconferibilità 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 e l'ultimo è quello relativo al triennio 2019-2021 adottato con deliberazione n. 5 del 21.01.2019.

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 verificazione 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 svoltoil 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 l'RPCT e l'OdV si è da subito instaurata una proficua collaborazione e si stanno sviluppando sinergie che verranno implementate e coltivate di anno in anno, 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 quelli a seguire sono stati elaborati 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 è 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 degli anni procedure aggiornate su determinati processi esposti a particolare rischio.

Per quanto riguarda la partecipazione alla redazione dei PTPCT, si è sempre cercato di coinvolgere gli stakeholders invitandoli a formulare eventuali proposte di aggiornamento dei precedenti Piani triennali. A tal fine viene pubblicato un avviso pubblico concernente "Procedura aperta alla consultazione per

l'aggiornamento del Piano triennale di prevenzione della corruzione - PTPCT 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.

Nel corso di ciascun anno si svolgono una o più giornate dedicate alla trasparenza di cui all'art 10 comma 6 del D.Lgs. 33/13, di regola coincidenti con la presentazione del documento di rendicontazione annuale e della giornata della qualità.

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'obbiettivo 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 prescrizione dettate dal vigente Codice della Privacy e dal Garante e in particolare ha provveduto nel corso del 2016 a realizzare diverse azioni di miglioramento e adeguamento alla più recente normativa europea introdotta con il Regolamento europeo GDPR 679/2018.

Capitolo 7 Attività Formativa

Attività formative – Settore AFA – anno 2019

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
01/01/19 - 31/12/19	FAD: Corso Antincendio (FAD per personale IGG)	*Dott. Assunta Cappiello*	Tutto il personale dell'Istituto G. Gaslini	5
01/01/19 - 31/12/19	CORSO FAD:Corso base sulla sicurezza e salute sul lavoro per lavoratori ai sensi dell'art.37, D.Lgs 81/08	*Ing. Guido Torrielli*	Tutto il personale sanitario dell'Istituto G. Gaslini	6
01/01/19 - 31/12/19	FAD: CORSO DI FORMAZIONE SUI RISCHI SPECIFICI IN AMBIENTE SANITARIO AI SENSI DELL'ART. 37 DEL D. LVO. 81/2008 (per operatori sanitari Istituto G. Gaslini)	*Dott.ssa Susy Cappiello*	Operatori IGG che abbiano già frequentato i Corsi Sicurezza Base e Antincendio	10,5
01/01/19 - 31/12/19	FAD: CORSO DI FORMAZIONE SUI RISCHI SPECIFICI IN AMBIENTE SANITARIO AI SENSI DELL'ART. 37 DEL D. LVO. 81/2008 (per operatori non ruolo sanitario Istituto G. Gaslini)	*Dott.ssa Susy Cappiello*	Operatori IGG non afferenti al ruolo sanitarioche abbiano già frequentato i Corsi Sicurezza Base e Antincendio	0
09-16-23-30 GENNAIO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI GENNAIO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
06-13-20-27 FEBBRAIO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI FEBBRAIO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
06-13-20-17 MARZO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MARZO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
03-10-17-24 APRILE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI APRILE 2018	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
08-15-22-29 MAGGIO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI MAGGIO 2018	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13

05-12-19-26 GIUGNO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI GIUGNO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	12,8
03-10-17-24-31 LUGLIO 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI LUGLIO 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	16
04-11-18-25 SETTEMBRE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI SETTEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	12,8
09-09-16-23-30 OTTOBRE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI OTTOBRE 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	16
06-13-20-27 NOVEMBRE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI NOVEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	13
04-11-18 DICEMBRE 2019	GESTIONE PERIOPERATORIA MEDICA ED INFERMIERISTICA IN CHIRURGIA MINI INVASIVA ED ENDOSCOPICA IN ETA' PEDIATRICA : DISCUSSIONE CASI CLINICI MESE DI DICEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli*	Personale Medico, Infermieristico e O.S.S. delle sale operatorie	9,6
07-14-21-28 GENNAIO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI GENNAIO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
04-11-18-25 FEBBRAIO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI FEBBRAIO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
04-11-18-25 MARZO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI MARZO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
01-08-15-29 APRILE 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI APRILE 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
06-13-20-27 MAGGIO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI MAGGIO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	12,8
03-10-17 GIUGNO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI GIUGNO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	10
01-08-15-22-29 LUGLIO 2019	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI LUGLIO 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	16
02-09-16-23-30 SETTEMBRE 19	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI SETTEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	12,8
07-14-21-28 OTTOBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI OTTOBRE 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13

04-11-18-25 NOVEMBRE	DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI NOVEMBRE 2019	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	13
02-09-16 DICEMBRE	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT NEFRO-UROLOGICO - MESE DI DICEMBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott.G.M. Ghiggeri*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Nefrologia	9,6
10-17-24-31 GENNAIO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI GENNAIO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
07-14-21-28 FEBBRAIO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI FEBBRAIO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
07-14-21-28 MARZO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI MARZO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
04-11-18 APRILE 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI APRILE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	10
02-09-16-23-30 MAGGIO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI MAGGIO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	16
06-13-20-27 GIUGNO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI GIUGNO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	12,8
04-11-18-25 LUGLIO 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI LUGLIO 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	12,8
05-12-19-26 SETTEMBRE	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI SETTEMBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	12,8
03-10-17-24-31 OTTOBRE	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI OTTOBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
07-14-21-28 NOVEMBRE	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI NOVEMBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	13
05-12-19 DICEMBRE 2019	**DISCUSSIONE CASI CLINICI E PDTA DEL DMT GASTROENTEROLOGICO - MESE DI DICEMBRE 2019**	*Prof. G. Mattioli / Dott. A. Barabino*	Personale Medico e Infermieristico UU.OO. Chirurgia e Pediatria ad indirizzo gastroenterologico	9,6
dal 24/01/19 al 13/06/19	**UPDATE SULLE PATOLOGIE TRATTATE PRESSO LA REUMATOLOGIA: PARTE 1- ANNO 2019**	*Prof. A. Ravelli*	Personale Medico Pediatria II-Reumatologia	19,2

01/01 - 31/12/2019	**CORSO FAD: PRIVACY E PROTEZIONE DEI DATI ALLA LUCE DEL REGOLAMENTO 2016/679**	*Ing. Simone Lightwood*	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini	3
16/01 - 11/12/2019	**P.B.L.S.D - RETRAINING**	*Dott.ssa Emanuela Piccotti*	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini con certificato PBLS anno 2016 e anteriori	6,6
30/01 - 27/11/2019	**P.B.L.S.D - BASE**	*Dott.ssa Emanuela Piccotti*	Tutti gli operatori dell'Istituto G. Gaslini cge non abbiano mai conseguito un certificato PBLSD	12,1
22/01/19 - 11/06/19	**AGGIORNAMENTI IN ANESTESIA PEDIATRICA - PRIMA PARTE**	*Dott. Giovanni Montobbio*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici afferenti Dip.to Integrato di Chirurgia e Alta Intensità Cure	14,5
09/01/19 - 05/06/19	**AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONE INTERDISCIPLINARE DI CASI CLINICI IN ONCOLOGIA PEDIATRICA - PRIMA PARTE - ANNO 2019**	*Dott. Alberto Garaventa*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Psicologo, Fisioterapista afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	17,6
08/01/19 - 26/03/19	**CASI CLINICI IN U.O. EMATOLOGIA-TRAPIANTO MIDOLLO OSSEO - PRIMA PARTE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Biologo, Psicologo afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	28,8
10/01/19 - 05/06/19	**PROGRAMMA TRAPIANTO MIDOLLO OSSEO: AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONI - PRIMA PARTE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	19,2
17/01/19 - 05/04/19	**LA COMUNICAZIONE NEL GRUPPO DI LAVORO: ELEMENTI DI TEAM BUILDING**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Infermieri, Infermieri Pediatrici, Tecnici, Ostetriche, Operatori Socio Sanitari coinvolti ed interessati alla tematica	26
21/01/2019	**SVILUPPO DI STRUMENTI PER LA PREVENZIONE DELLE INFEZIONI DEL SITO CHIRURGICO**	*Dott.Ubaldo Rosati*	Medici ed Infermieri dei blocchi e dei reparti chirurgici ed intensivi	0
01/02/2019	**DALLA NASCITA DEL TRASPORTO NEONATALE ALLA SCUOLA DI ALTA FORMAZIONE PER IL TRASPORTO NEONATALE PRESSO L'ISTITUTO GIANNINA GASLINI**	*Dott. Carlo Bellini Dott. Andrea Moscatelli*	Rivolto a tutti gli operatori	3,5
1°ED.:04-18/02/19 2°ED.: 05-19/02/19	**2° CORSO TEORICO PRATICO DI FORMAZIONE E AGG.TO PROF.LE PER REFERENTI INFERMIERISTICHE 2° LIVELLO DI UNITA' OPERATIVA: "STOMA CARE PEDIATRICO / NEONATALE"**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Infermiere ed ostetriche referenti "Stoma Care" di Unità Operativa	6,5
30/01/19 - 26/06/19	**TRAPIANTO DI CELLULE STAMINALI: AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Medici, Biologi, Tecnici di Laboratorio afferenti UO Trapianto Cellule Staminali	19
24/01/19 - 07/11/19	**AGGIORNAMENTO E DISCUSSIONE INTERDISCIPLINARE DI CASI DI PATOLOGIE TUMORALI PEDIATRICHE - ANNO 2019**	*Dott. Silvio Boero*	Medici Chirurghi afferenti U.O. Ortopedia e Traumatologia	42,6
22/01/19 - 18/11/19	**Aggiornamento e discussione Casi clinici per il personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia - Anno 2019**	*Dott. Silvio Boero*	Personale Medico U.O. Ortopedia e Traumatologia	42,6

21/11/19 - 14/02/19	**B.L.S.D. OSTETRICHE**	*Dott. Gabriele De Tonetti*	Dirigenti medici, Ostetriche e Infermiere U.O. Ostetricia e Ginecologia	8
25/01/19 - 12/07/19	**NEUROBLASTOMA: DISCUSSIONI CLINICHE E DI RICERCA - PRIMA PARTE ANNO 2019**	*Dott. A. Garaventa*	Dirigenti Medici, Biologi, tecnici Sanitari laboratorio Medico U.O. Oncologia	22
23/01/19 - 10/12/19	**FORMAZIONE, AGGIORNAMENTO E DISCUSSIONE DI CASI CLINICI E DI PERCORSI ASSISTENZIALI - DEA - ANNO 2019**	*Dott. Salvatore Renna*	Operatori DEA	29
17/01/19 - 20/02/19	**I CARE: MI OCCUPO E…. MI PREOCCUPO - CORSO DI FORMAZIONE PER IL PESONALE IMPEGNATO NELLE CURE PALLIATIVE PEDIATRICHE SPECIALISTICHE - ANNO 2019**	*Dott. Luca Manfredini*	Operatori individuati per Struttura Hospice	50
11-12-13/02/19	**CORSO BASE DI PROMOZIONE DELL'ALLATTAMENTO MATERNO**	*Dott. Mazzella Massimo*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Ostetrico Assistente Sanitario UU.OO. Ostetricia, Patologia Neonatale, Nido, operatori esterni	29,8
30/01/2019	**STRATEGIE DI PREVENZIONE DELL'ARTROPATIA EMOFILICA: IL PUNTO DI VISTA DELL'ORTROPEDICO, IL PUNTO DI VISTA DEL FISIOTERAPISTA**	*Dott. Angelo Claudio Molinari*	Medici, Biologi, Psicologi, Infermieri Pediatrici coinvolti ed interessati alla tematica	3,5
30/01/19 - 20/11/19	**AGGIORNAMENTO E DISCUSSIONE CASI CLINICI PER PERSONALE MEDICO E INFERMIERISTICO U.O. ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA - Anno 2019**	*Dott. Silvio Boero*	Medici e Infermieri U.O. Ortopedia e Traumatologia	32
14/02/2019 - 19/12/2019	**JOURNAL CLUB ANNO 2019-REUMATOLOGIA**	*Prof. Angelo Ravelli*	Personale Medico Pediatria II-Reumatologia	19,2
28-29-30-31 gennaio / 1 febbraio 2019	**INCONTRI SULL'UTILIZZO DI UNO STRUMENTO DI VALUTAZIONE DELLA COMPLESSITA' ASSISTENZIALE**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Coordinatori Infermieristici	0
05/03/19 - 12/06/19	**APPARENT LIFE THREATENING EVENT (ALTE) E BRIEF UNEXPLAINED EVENT (BRUE)**	*Dott.ssa Antonella Palmieri*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico	3,5
24/01/19 - 19/12/19	**CONDIVISIONE ED APPROFONDIMENTI CASI CLINICI CENTRO ANGIOMI E RADIOLOGIA INTERVENTISTICA**	*Dott. Carlo Gandolfo Dott. Francesco Pasetti*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Tecnico di radiologia medica	50
19/02/2019 - 24/09/2019	**CONDIVISIONE INTERDIPARTIMENTALE DEL PERCORSO DIAGNOSTICO DELLE CONDIZIONE EMORRAGICHE E TROMBOTICHE CONGENITE ED ACQUISITE: AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONE INTERDISCIPLINARE IN EMOSTASI E TROMBOSI**	*Dott. Angelo Claudio Molinari*	Medico Chirurgo, Biologo, Tecnico Sanitario laboratorio Biomedico	10
29/01/19 - 31/12/19	**CORSO FAD: "LA LEGGE N. 190 I PIANI E LE MISURE ANTICORRUZIONE"**	*Avv. Carlo Berri*	Tutti i profili professionali - tutte le professioni	8
07/02, 12/03, 17/04/19	**LA NUOVA PRIVACY**	*Avv. Carlo Berri*	Perosnale Cisef +Perosnale Centro Formazione IGG	0

05/03 - 02/04 - 14/05 - 11/11 - 27/01/2020	**RUOLO DELL'INFERMIERE DI SALA OPERATORIA NELLA GESTIONE DELL'ENDOSCOPIA DIGESTIVA**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Infermiere Pediatriche Blocco Sale Operatorie	3
08/03/2019	**DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA - PRIMO INCONTRO**	*Dott. Alessandro Consales*	Medico Chirurgo, Operatori coinvolti ed interessati alla tematica	8
05/03/19 - 31/12/19	**ORIENTAMENTO GENERALE E SPECIFICO DEL PERSONALE DI NUOVA ACQUISIZIONE NELLE UUOO/SALE OPERATORIE DELL'ISTITUTO G. GASLINI**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Personale neo assunto	30
27/03/19 - 27/11/19	**IMPLEMENTAZIONE DI NUOVE TECNICHE IN CHIRURGIA VERTEBRALE**	*Dott. Antonio Andaloro*	Blocco Sale Operatorie	19
04/03/19 - 05/08/19	**LAB MEETING**	*Dott.ssa Isabella Ceccherini*	Medico Chirurgo, Biologo, Tecnico Sanitario laboratorio Biomedico	48
08/03 - 11/03 - 18/03 - 08/11 - 29/11//2019	**E.P.I.L.S. EUROPEAN IMMEDIATE LIFE SUPPORT**	*Dott.ssa Miriam Tumolo*	Personale infermieristico Rianimazione, Pronto soccorso / DEA, Sale operatorie polispecialistiche, Radiologia, Neuroradiologia, Terapia del Dolore	13,3
23/03/2019	**OTOLOGIA PEDIATRICA - CORSO TEORICO PRATICO PER PEDIATRI**	*Dott. Vincenzo Tarantino*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico e professioni coinvolte ed interessate alla tematica	7,5
20/09/2019	**ERN E CPMS: UN PROGETTO EUROPEO PER IL FUTURO**	*Prof. C. Minetti / Dott.ssa M.B. Michelis*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico e professioni coinvolte ed interessate alla tematica	3,5
29-30 marzo; 28-29 giugno; 25-26 ottobre 2019	**ADVANCED LIFE SUPPORT - A.L.S.**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Medico chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico UU.OO.: Rianimazione, Pronto Soccorso, Medicina d'Urgenza	28,2
14/02/2019	**ASSESSMENT ORGANIZZATIVO, ANALISI DI POSIZIONAMENTO E PERCORSI DIAGNOSTICO TERAPEUTICI ASSISTENZIALI: EVIDENZE DELL'ESPERIENZA DELL'AZIENDA OSPEDALIERA "G. BROTZU" DI CAGLIARI**	*Dott. Ubaldo Rosati / Dott.ssa Silvia Scelsi*	Capo Dipartimenti, Primari, Responsabili UOSD, Coordinatori Infermieristici e Tecnici	0
18/03/2019 - 16/12/2019	**AGGIORNAMENTI IN MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE - ANNO 2019**	*Dott. Paolo Moretti*	Personale U.O. Medicina Fisica e Riabilitazione	14,4
21/03/2019	**IV CONVEGNO "ADOLESCENZA TERRA DI MEZZO" PSICOPATOLOGIA IN ADOLESCENZA: DIAGNOSI, CURA E SUGGESTIONI SOCIALI**	*Dott. Lino Nobili*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	7,5
02/04-16/05-03/06-03/10-28/10-12/12	**CORSO DI FORMAZIONE: STABILIZZAZIONE DEL NEONATO IN ATTESA DEL TRASPORTO**	*Dott. Carlo Bellini Dott. Andrea Moscatelli*	Dirigenti Medici, Infermier, Infermieri Pediatrici punti nascita Liguri e Istituto G. Gaslini	8
01/04/2019	**IL MONITORAGGIO TERAPEUTICO DEI FARMACI: ESPERIENZA E MODELLO ORGANIZZATIVO DELL'ISTITUTO G. GASLINI**	*Dott. Roberto Bandettini*	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, infermieristico coinvolto negli argomenti trattati	3,5

28/02/19 al 27/06/19	**L'IMPLEMENTAZIONE DELLA CHILD AND FAMILY-CENTRED CARE (CFCC) - ANNO 2019**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Coordinatori e personale infermieristico coinvolto – accreditato per tutte le professioni	24
28/03/2019	**GIORNATA DI TOSSICOLOGIA**	*Dott. Salvatore Renna*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	4,5
8 edizioni: 01-02-03-04-05 Aprile 2019	**CORSO DI AGGIORNAMENTO TEORICO PRATICO PER L'UTILIZZO DEL MONITOR PER TRATTAMENTI SOSTITUTIVI RENALI CONTINUI (CRRT)**	*Dott. Enrico Verrina*	Operatori UOSD Dialisi e UOSD Terapia Intensiva neonatale e pediatrica	6,5
02/04/2019 - 25/06/2019	**CASI CLINICI IN U.O. EMATOLOGIA-TRAPIANTO MIDOLLO OSSEO - SECONDA PARTE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Biologo, Psicologo afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	31
09/02/2019	**MACRON 2019: LA FLUIDOTERAPIA NELLA PAZIENTE OSTETRICA**	*Dott. Gabriele De Tonetti*	Medico Chirurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Ostetrico interno ed esterno	9,1
22-23 marzo; 12-3 Aprile; 21-22 giugno; 12-13 luglio; 24-25 settembre	**P.A.L.S. (PEDIATRIC ADVANCED LIFE SUPPORT) - ANNO 2019**	*Dott. Barbara Tubino*	Medico Chirurgo	24,6
15/04/2019	**DIAGNOSI E GESTIONE DELLA SMA IN UNA NUOVA ERA TERAPEUTICA**	*Dott. Claudio Bruno, Dott.ssa M. Pedemonte*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	5
15-16 APRILE 20129	**CORSO DI FORMAZIONE AUDITOR INTERNI ISO 9001:2015**	*Dott Ubaldo Rosati*	Operatori individuati	23
30/04 - 11/06/19 - 06/11/19 - 29/11/19	**CORSO DI IMMEDIATE LIFE SUPPORT**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Medici e Infermieri, Ostetriche, CCV, Pneumologia Fibrosi Cisticda, Nefrologia, Dialisi, Ospedale di Giorno, Ostetricia e Ginecologia e Sala Parto, Centro Trasfusionale, Hospice, Assistenza Domiciliare, Riabilitazione,	11,2
dal 02/05/2019 al dicembre 2019	**LA COMUNICAZIONE EFFICACE NEL TEAM DI SALA OPERATORIA ED AREA CHIRURGICA**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Operatori Blocco Sale Operatorie	26
06/05/2019	**L'ESAME AL LETTO DEL MALATO (POINT OF CARE TESTING) ASPETTI CLINICI E TECNOLOGICI IN AMBITO ISTITUZIONALE**	*Dott. Roberto Bandettini*	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, infermieristico coinvolto negli argomenti trattati	3,5
24-25 MAGGIO 2019	**CORSO E.P.A.L.S. - EUROPEAN PEDIATRIC ADVANCED LIFE SUPPORT**	*Dott. Miriam Tumolo*	Dirigenti Medici U.O. Anestesia e Rianimazione, Dirigenti Medici PRINTO	32
20/05/2019	**CORSO N.L.S.-NEWBORN LIFE SUPPORT**	*Dott. Miriam Tumolo*	Personale medico, infermieristico, ostetrico UOC Ginecologia e Ostetricia, Personale medico UOC Anestesia e Rianimazione, Personale Medico, Infermieristico U.O.Patologia Neonatale e Assistenza Neonatale/Nido	12,2

15/05/2019	**PREVENZIONE E GESTIONE DELLE INFEZIONI NOSOCOMIALI: PROCEDURE, LINEE GUIDA, PROTOCOLLI**	*Dott. Roberto Bandettini*	Personale medico, tecnico, biologo, CTF, infermieristico coinvolto negli argomenti trattati	3,5
13/05/2019	**STANDARD DI CURA E GESTIONE MULTIDISCIPLINARE DELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE**	*Dott. Claudio Bruno, Dott.ssa M. Pedemonte*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	5
14/05/2019	**DISPLASIA CONGENITA DELL'ANCA: DIAGNOSI E TRATTAMENTO**	*Dott. Silvio Boero*	Medico Chirurgo UU.OO.: Ortopedia e Traumatologia, Radiologia, Neonatologia	3
14/05/2019	**INCONTRO QUALITY & PATIENT SAFETY PER REFERENTI AZIENDALI QUALITA' (RAQ)**	*Dott. Ubaldo Rosati*	RAQ Istituto Giannina Gaslini	3,5
13/05/2019	**METODI E STRUMENTI PER LA GESTIONE DEL RISCHIO CLINICO: ESITI DEL SISTEMA DI MONITORAGGIO: CRITICITA' E AZIONI DI MIGLIORAMENTO - SESSIONE 3**	*Dott. Ubaldo Rosati*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	3,5
03/05/2019	**ANALISI DEL GENOMA NELLA RICERCA E APPLICAZIONI DIAGNOSTICHE**	*Dott. Domenico Coviello*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	4
04/05/2019	**AZIONI DI MIGLIORAMENTO NELLA GESTIONE POST-OPERATORIA DEI BAMBINI SOTTOPOSTI A CHIRURGIA COLO-RETTALE**	*Prof. Girolamo Mattioli*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica - operatori esterni	5
31/05/2019	**STEWARDSHIP ANTIBIOTICI: ESPERIENZE A CONFRONTO**	*Dott. Ubaldo Rosati*	Operatori individuati da Centro Controllo Direzionale	8
07/05/19 - 14/05/19 - 21/05/19	**ACCOGLIERE, INFORMARE, ACCOMPAGNARE**	*Dott. Stefano Castagnola / Daniela Mangini*	Autisti, Operatori CABEF, URP, INFOPOINT	0
31/05/19 al 11/10/19	**FORMAZIONE GRUPPO ACCOGLIENZA**	*Dott. Stefano Castagnola / Daniela Mangini*	Autisti, Operatori CABEF, URP, INFOPOINT	1
28/05/2019	**PREVENZIONE DELLA CORRUZIONE E CODICE ETICO**	*Avv. Carlo Berri*	Dirigenti Medici e operatori interessati e coinvolti nella tematica	4
06/05/2019 - 28/05/19	**ATTUALITA' E PROSPETTIVE DEL PIANO ATTUATIVO AZIENDALE**	*Dott. Paolo Petralia*	Dirigenti individuati	0
31/05/2019	**LA NUOVA PRIVACY IN SANITA'**	*Avv. Carlo Berri*	Dirigenti Medici e operatori interessati e coinvolti nella tematica	5
25/06/2019	**MI PRENDO CURA….. CONTINUA**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica	3,5
28/06/2019	**REVISIONE DELLE PROCEDURE DEL SISTEMA QUALITA' SUL CONTROLLO DEL RISCHIO INFETTIVO NELL'ISTITUTO G. GASLINI**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica	3,5
01/06/19 - 30/06/19	**REVISIONE DELLE PROCEDURE DEL SISTEMA QUALITA' SUL CONTROLLO DEL RISCHIO INFETTIVO NELL'ISTITUTO G. GASLINI - FORMAZIONE SUL CAMPO (FSC)**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica	15

14/06/2019	**DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA - SECONDO INCONTRO**	*Dott. Alessandro Consales*	Medico Chirurgo, Operatori coinvolti ed interessati alla tematica	8
13/06/2019	**WORKSHOP: "PROSPETTIVE DEI SISTEMI SANITARI E DELLA PEDIATRIA"**	*Dott.Paolo Petralia*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica	0
19/09-05/12/2019	**UPDATE SULLE PATOLOGIE TRATTATE PRESSO LA REUMATOLOGIA: PARTE 2- ANNO 2019**	*Prof. Angelo Ravelli*	Medico chirurgo interessati alla tematica	12
30/09/2019 21/1719	**IL BAMBINO CARDIOPATICO AL GASLINI - Prima Parte: Introduzione alle Cardiopatie Congenite**	*Dott. Franco Lerzo*	Medico Chiriurgo, Infermiere, Infermiere Pediatrico UU.OO. Cardiologia, Cardiochirurgia, Sale Operatorie, Anestesia e Rianimazione	13
24/09/2019	**PRESENTAZIONE DELLE ATTIVITA' TECNICHE NEL LABORATORIO DI GENETICA UMANA**	*Dott. Domenico Coviello*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica oggetto del Corso	3,5
26/06/2019	**CORSO TEORICO PRATICO IN TRIAGE PEDIATRICO**	*Dot.ssa Emanuela Piccotti*	Infermeri individuati U.O. Pronto Soccorso	0
05/09/19 - 08/11/19	**LA COMUNICAZIONE EFFICACE IN AREA CRITICA**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Operatori afferenti alle UU.OO. Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale, DEA, Ostetricia	22,4
11/09/2019 - 20/12/2019	**AGGIORNAMENTI E DISCUSSIONE INTERDISCIPLINARE DI CASI CLINICI IN ONCOLOGIA PEDIATRICA - SECONDA PARTE - ANNO 2019**	*Dott. Alberto Garaventa, Dott. Antonio Verrico*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Psicologo, Fisioterapista, Biologi, Tecnico Sanitario Laboratorio afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche e U.O. Neurooncologia	13
10/09 - 17/12/2019	**CASI CLINICI IN U.O. EMATOLOGIA-TRAPIANTO MIDOLLO OSSEO - TERZA PARTE ANNO 2019**	*Dott.ssa Maura Faraci*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Biologo, Psicologo afferenti Dipartimento Integrato Scienze Pediatriche ed Emato Oncologiche	36
17/07/2019	**2018: UN ANNO DI GASLINI**	*Dott. Paolo Petralia*	Dirigenti e coordinatori Istituto Giannina Gaslini	0
18/07/2019	**WORKSHOP FORMATIVO: " NSO ORDINE ELETTRONICO"**	*Dott..ssa Adelaide Sita, Dott. Nicola Corte*	Operatori U.O. Bilancio, Contabilità, Finanza, operatori afferenti UU.OO. Che gestiscono Ordini	0
19/10/2019	**III GIORNATA INFORMATIVA SULLA SINDROME DI SOTOS**	*Dott. Domenico Coviello*	Operatori interni ed esterni all'Istituto G. Gaslini coinvolti ed interessati alla tematica	8
30/09/19 - 09/12/19	**AGGIORNAMENTI IN PATOLOGIA NEONATALE**	*Dott. Carlo Bellini*	Personale U.O. Patologia Neonatale	15
01/10/2019 - 04/12/2019	**INTEGRAZIONE OSPEDALE - TERRITORIO IN GASTROENTEROLOGIA PEDIATRICA**	*Dott.Paolo Gandullia*	Pediatri di Libera Scelta	7
08/10/2019	**INCONTRO QUALITY & PATIENT SAFETY PER REFERENTI AZIENDALI QUALITA' (RAQ)**	*Dott. Ubaldo Rosati*	RAQ Istituto Giannina Gaslini	3,5

15/10/2019	**LA PROFESSIONE OSTETRICA: AMBITI DI SVILUPPO E DI CARRIERA (CORSO NON SVOLTO PER ALLERTA METEO ROSSA)**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni	4
11/10/2019-18/12/2019	**NEUROBLASTOMA: DISCUSSIONI CLINICHE E DI RICERCA - SECONDA PARTE ANNO 2019**	*Dott. A. Garaventa*	Dirigenti Medici, Biologi, tecnici Sanitari laboratorio Medico U.O. Oncologia	13
19/09/19 - 20/09/19	**FORMAZIONE DEGLI OPERATORI PER AVVIO GESTIONE ORDINE ELETTRONICO CON INTEGRAZIONE DEL N.S.O.**	*Dott. Simone Lightwood*	Amministrativi coinvolti nella tematica	0
24/09 - 10/12/19	**AGGIORNAMENTI IN ANESTESIA PEDIATRICA - PRIMA PARTE**	*Dott. Giovanni Montobbio*	Dirigenti Medici, Infermieri, Infermieri Pediatrici afferenti Dip.to Integrato di Chirurgia e Alta Intensità Cure	10
25/09/2019	**LA SPECIFICITA' DELL'OSPEDALE PEDIATRICO TRA MEDICINA E ECONOMIA**	*Dott. Paolo Petralia*	Tutte le professioni coinvolte ed interessate alla tematica oggetto del Corso	0
19/10/19 - 31/12/19	**L'AUTOPSIA NEI PERCORSI DIAGNOSTICI**	*Prof. Ezio Fulcheri*	Operatori coinvolti nella tematica oggetto del Corso	12
02/10 - 18/12/19	**MALFORMAZIONI FETALI E MANAGEMENT PERINATALE - DEBRIEFING SETTIMANALE**	*Prof. Dario Paladini*	Operatori coinvolti nella tematica oggetto del Corso	26
23/10-30/10-06/11/19	**MODELLI ORGANIZZATIVI PER INTENSITA' DI CURA: RUOLO DEL MEDICO E DELL'INFERMIERE TUTOR - ANNO 2019**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	due medici e due infermieri individuati UU.OO.: Neurpsichiatria, Gastroenterologia, Chirurgia, Weeksurgery, Ortopedia, Neurochirurgia	6
1 ED 22-23/10 - 2 ED 05-06/11	**SISTEMA DI BUDGETING E REPORTING**	*Dott.ssa Silvia Scelsi*	Coordinatori infermieristici-tecnici-ostetriche-fisioterapiste, RAQ, Dirigenti Medici	8
27/09/2019	**SETTIMANA MONDIALE DELLA CRESCITA**	*Dott. Paolo Petralia / Prof.Mohamad Maghnie*	Tutte le professioni	0
12/11/2019	**Revisione delle procedure del sistema qualità sul controllo del rischio infettivo nell'Istituto G. Gaslini: IGIENE DELLE MANI E IMPLEMENTAZIONE NUOVE PROCEDURE**	*Dott. Ubaldo Rosati / Dott.ssa Silvia Scelsi*	Tutte le professioni	3,5
09/10; 23/10; 07/11; 20/11; 04/12; 18/12/2019	**SEMINARI: 1) La valutazione dello stato nutrizionale del bambino sano e del paziente cerebropatico; 2) Le insidie della Malattia di Kawasaki: 3) La cheto acidosi diabetica; 4) Liscia, gassata o ipertonica: approccio clinico alla fluidoterapia; 5) Quando sospettare una TB; 6) Seminario sul ruolo del Pediatra di famiglia**	*Dott. Paolo Petralia*	Medici specializzandi, Dottorandi e Personale Sanitario interessato alla tematica	0
18/11/2019 - 27/12/2019	**AGGIORNAMENTI IN TEMA DI MALATTIE INFETTIVE**	*Dott. Elio Castagnola*	Operatori U.O. Malattie Infettive, Operatori coinvolti ed interessati alla tematica	19
16/10/2019	**INCONTRO CON DIRETTORI DIPARTIMENTO PRESSO FONDAZIONE "GEROLAMO GASLINI"**	*Dott. Paolo Petralia*	Collegio di Direzione / Capi Dipartimento	0

02-16-30 ottobre; 13-27 novembre; 11 dicembre	**SEMINARI: TEMI DI ANTROPOLOGIA E DI ETICA FILOSOFICA IN PROSPETTIVA MEDICA**	*Dott. Paolo Petralia / Mons. Marco Doldi*	Medici specializzandi, Dottorandi e Personale Sanitario interessato alla tematica	0
14/10/19 (4 edizioni); 29/10/19 (2 edizioni)	**WORKSHOP ANTINCENDIO AGGIORNAMENTI**	*Dott.ssa Susy Cappiello*	Preposti Antincendio Istituto G.Gaslini	0
14-15 Novembre 2019	**WORKSHOP DEL SEVERE APLASTIC ANEMIA WORKING PARTY**	*Dott. Carlo Dufour*	Esperti internazionali malattie insufficienza midollare TMO	0
06/12/2019	**DISCUSSIONE DI CASI CLINICI DI PAZIENTI CANDIDATI A INTERVENTI DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA - TERZO INCONTRO**	*Dott. Alessandro Consales*	Medico Chirurgo, Operatori coinvolti ed interessati alla tematica	8
23/12/2019	**PREPARIAMOCI INSIEME AL 2020: INCONTRO CON DIRETTORI DIPARTIMENTO/RESPONSABILI U.O./ COORDINATORI PRESSO FONDAZIONE GEROLAMO GASLINI**	*Dott. Paolo Petralia*	Direttori Dipartimento, Responsabili U.O., Coordinatori	0
08/05/2019 - 27/05/2019	**SEMINARIO: NUOVI QUADRI CLINICI HIV**	*Dott Elio Castagnola*	Personale Malattie Infettive e tutti gli operatori coinvolti ed interessati alla tematica	3,5
16/09/2019	**SEMINARIO: NOVITA' IN TEMA DI ANTIBIOGRAMMA**	*Dott. Elio Castagnola*	Personale Malattie Infettive e tutti gli operatori coinvolti ed interessati alla tematica	3,5
01/02/2019 – 10/12/2019	**CORSO DI FORMAZIONE PER IL PERSONALE DEI REPARTI DI MALATTIE INFETTIVE (EX. L. 135/90) - DGR N. 768/2017 (FONDI 2013)**	*Dott. Elio Castagnola*	Personale Malattie Infettive	0

Convegni e Corsi – Settore AFR

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
16/1/2019	La ricostruzione dell'apparato muscoloscheletrico in età pediatrica	S. Boero M.B. Michelis	Medico chirurgo, infermiere pediatrico, infermiere, Psicologo, Assistente sanitario, Fisioterapista, Podologo, Tecnico ortopedico, Tecnico sanitario di radiologia medica, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico	5,5
30/3/2019	Neurofisiologia del Sistema Nervoso Periferico in età pediatrica: dalla fisiologia della maturazione alla patologia	P. Lanteri	Medico chirurgo, Tecnico di Neurofisiopatologia	8
3-4/4/2019	KICK OFF MEETING: I nuovi criteri di PRINTO per la classificazione dell'artrite idiopatica giovanile. Un progetto basato sull'evidenza scientifica per la revisione dei criteri della Lega Internazionale contro i reumatismi (ILAR)	A. Martini N. Ruperto	Medico chirurgo, Farmacista	5,5
10/4/2019	XVIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica – *1^ parte*	I. Ceccherini M. Lerone	Medico chirurgo, Biologo, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico	7
22/5/2019	XVIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica – *2^ parte*	I. Ceccherini M. Lerone	Medico chirurgo, Biologo, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico	7
30-31/5/2019	Craniostenosi: stato dell'arte	G. Piatelli L. Massini	Medico chirurgo	8
18/10/2019	Dall'epidemiologia alla prevenzione: lo sviluppo di nuove tecniche comunicative e didattiche	C. Debbia	Medico chirurgo, Psicologo, Fisioterapista, Logopedista, Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnico neurofisiopatologia, Tecnico sanitario di radiologia medica, Infermiere pediatrico, infermiere	5
6/12/2019	GENETICA CLINICA: attualità e futuro	V. Capra	Medico chirurgo	3

Report Annuale 2019

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

