

REPORT ANNUALE 2011

Indice

Introduzione

Saluto del Presidente Prof. Vincenzo Lorenzelli	pag.	1
Saluto del Direttore Generale Dr. Paolo Petralia	pag.	3
Il Consiglio di Amministrazione e il Collegio Sindacale: componenti	pag.	4
Organigrammi: Board, Direzioni e Dipartimenti	pag.	5

Capitolo 1 - L'Istituto Giannina Gaslini

La mission	pag.	16
Il piano strategico di sviluppo: obiettivi e primi risultati	pag.	16
I Padiglioni: planimetria e localizzazione	pag.	19

Capitolo 2 - L'Organizzazione dell'Istituto

Direzione Generale

Centro Controllo Direzionale	pag.	24
Sistema Informativo Aziendale (SIA)	pag.	26
Ufficio Informazione e Comunicazione (UIC)	pag.	27
Servizio Prevenzione e Protezione	pag.	28

Direzione Amministrativa

Gestione del Personale	pag.	29
Acquisti e Gestione Risorse	pag.	32
Bilancio Contabilità e Finanza	pag.	34
Affari Generali e Legali	pag.	35
Gestione Servizi Tecnici e Logistici	pag.	36
Servizi Amministrativi Sanitari	pag.	38

Direzione Scientifica

Servizio di Epidemiologia e Biostatistica	pag.	39
	pag.	44

Direzione Sanitaria

Servizio Socio Sanitario	pag.	46
Servizio di Dietologia e Nutrizione Clinica	pag.	47
Dipartimento dei Servizi Assistenziali	pag.	48
Farmacia	pag.	49
	pag.	50

Capitolo 3 – I Dipartimenti

Dipartimento Cardiovascolare

Cardiochirurgia e Chirurgia Vascolare	pag.	53
Cardiologia	pag.	56

Dipartimento di Chirurgia Pediatrica e Specialità Chirurgiche

Chirurgia Pediatrica	pag.	58
Anestesia e Rianimazione	pag.	60
Neurochirurgia	pag.	63
Oculistica	pag.	64

Odontoiatria e Ortodonzia	pag.	66
Ortopedia e Traumatologia	pag.	68
Otorinolaringoiatra	pag.	70
Dipartimento di Diagnostica per immagini		
Radiologia	pag.	71
Neuroradiologia	pag.	73
Anatomia ed Istologia Patologica	pag.	75
Dipartimento di Ematologia ed Oncologia		
Ematologia ed Oncologia Pediatrica	pag.	77
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale (SIMIT)	pag.	79
Malattie Infettive	pag.	81
Dipartimento di Emergenza e Accettazione		
Pronto Soccorso Medico e Medicina d' Urgenza	pag.	83
Dipartimento di Medicina Sperimentale e di Laboratorio		
Laboratorio Centrale Analisi	pag.	85
Laboratorio di Biologia Molecolare	pag.	87
Genetica Molecolare e Citogenetica	pag.	90
Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale	pag.	92
Laboratorio di Oncologia	pag.	93
Dipartimento di Neuroscienze e Riabilitazione		
Malattie Muscolari e Neurodegenerative	pag.	97
Laboratorio Diagnosi Pre e Postnatale Malattie Metaboliche	pag.	98
Neuropsichiatria Infantile	pag.	100
Psicologia Clinica	pag.	104
Recupero, Rieducazione Funzionale e Fisioterapia	pag.	105
Dipartimento Ostetrico Neonatale		
Patologia Neonatale – Nido	pag.	106
Ostetricia e Ginecologia	pag.	108
Dipartimento di Pediatria e Specialità Pediatriche		
Clinica Pediatrica	pag.	109
Dermatologia	pag.	113
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	pag.	114
Pediatria II – Reumatologia	pag.	117
Pediatria III – Gastroenterologia	pag.	118
Pneumologia	pag.	119
Capitolo 4 – Attività e Linee di Ricerca		
Prof. Lorenzo Moretta - Direttore Scientifico	pag.	124
Produttività	pag.	125
Comitato Scientifico Internazionale	pag.	129
Comitato di Etica	pag.	129
Ricerche e Trials approvati dal Comitato Etico nel 2011	pag.	130
Linee di ricerca e Progetti 2011		
– Strategie Diagnostico – Terapeutiche Innovative	pag.	134
– Progetti	pag.	135
– Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011	pag.	139
– Pediatria clinica e Medicina Perinatale	pag.	146

– Progetti	pag.	147
– Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011	pag.	149
– Immunologia e Reumatologia	pag.	157
– Progetti	pag.	157
– Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011	pag.	159
– Oncologia ed Ematologia	pag.	168
– Progetti	pag.	168
– Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011	pag.	171
– Patologie Muscolari e Neurologiche	pag.	178
– Progetti	pag.	178
– Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011	pag.	181
– Chirurgia Pediatrica e Specialità Chirurgiche	pag.	189
– Progetti	pag.	189
– Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011	pag.	195
Finanziamenti per Progetti di Ricerca in corso nel 2011	pag.	197
Finanziamenti ottenuti dall’Unione Europea	pag.	197
Finanziamenti ottenuti da Enti Pubblici	pag.	197
Finanziamenti ottenuti da Privati	pag.	198

Capitolo 5 – Attività Assistenziale

Prefazione Dr. Silvio Del Buono – Direttore Sanitario	pag.	202
Valutazione dei risultati	pag.	203
– Dati complessivi di attività	pag.	203
– Attività chirurgica	pag.	205
– Capacità di attrazione dell’Istituto	pag.	205
– Analisi del <i>case mix</i>	pag.	208
L’impegno per la qualità	pag.	210
– Giornata Gasliniana della Qualità	pag.	210
– Il controllo delle infezioni	pag.	213

Capitolo 6 – Attività Amministrativa e Formativa

Prefazione Dr. Paolo Faravelli – Direttore Amministrativo	pag.	218
Centro Internazionale di Studi e Formazione “Germana Gaslini”	pag.	220
Didattica Universitaria	pag.	222
Seminari di ricerca	pag.	223
Attività formative	pag.	226
Convegni e Corsi	pag.	233
Galleria Fotografica Storica – Istituto Giannina Gaslini	pag.	235
Galleria Fotografica Eventi 2011	pag.	236

Aggiornamento dati: Riferiti all'anno 2011 e aggiornati al 31 dicembre 2011

Finito di stampare: Aprile 2012

Copie stampate: 200

Realizzazione stampa: Algraphy, Genova

Copia del volume può essere richiesta a:

IRCCS "Istituto Giannina Gaslini"

Via Gerolamo Gaslini, 5

16147 Genova

Tel. +390105636251-268 Fax. +390103771448

Oppure può essere scaricata dal sito internet:

<http://www.gaslini.org>

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

Introduzione

Saluto del Presidente

Nel corso dell'anno 2011, che ha visto la Sanità italiana in forti difficoltà, legate alla difficile situazione economico finanziaria del Paese, senza cenni di miglioramento nonostante l'impegno del nuovo Governo, l'Istituto Gaslini ha proseguito con il massimo impegno nella razionalizzazione delle spese correnti, ma soprattutto nell'implementazione del Piano strategico pluriennale.



E' proseguita in particolare secondo il piano previsto la realizzazione del nuovo edificio destinato a "Ospedale di giorno" sulla piana di San Gerolamo che si prevede possa essere attivato nella primavera avanzata del 2012. L'attivazione di questa struttura, oltre a permettere la razionalizzazione delle prestazioni ambulatoriali e di day hospital, renderà possibile l'avvio di quel processo di riqualificazione progressiva dei vari reparti che dovrebbe portare in qualche anno all'adeguamento di tutto l'Istituto alle esigenze della sanità più avanzata.

Accanto a questa operazione è proseguita però anche l'azione volta a una sempre maggiore umanizzazione delle cure secondo lo spirito "gasliniano" riassunto nell'acronimo SAASI che sintetizza il progetto del Gaslini di domani: solidale, accogliente, aperto, sicuro, in rete.

A queste azioni il nuovo Consiglio di Amministrazione insediato nel 2010 ha dedicato particolare attenzione nel corso di questo primo anno completo di attività, in stretta collaborazione con il direttore generale dott. Paolo Petralia e con il Collegio di Direzione. Un'azione che ha visto tutto il personale sanitario, amministrativo e di ricerca impegnato in un'appassionata ed efficace collaborazione che ha permesso di mantenere elevato il livello delle prestazioni sanitarie pur dedicando grande impegno a progettare e a realizzare un futuro che deve vedere l'Istituto Gaslini consolidare quella posizione di eccellenza che gli è sempre stata riconosciuta tra gli ospedali pediatrici italiani.

La relazione annuale evidenzia anche un notevole sviluppo qualitativo e quantitativo dell'attività di ricerca che qualifica da sempre il nostro Istituto. La realizzazione dell' "Ospedale di giorno" permetterà tra qualche anno di realizzare all'interno dell'Istituto una vera " Cittadella" della ricerca pediatrica dedicando alcuni padiglioni all'ampliamento dei laboratori esistenti e alla realizzazione di nuove facilities per la ricerca scientifica. Grazie alla costante assistenza della Fondazione Gerolamo Gaslini alla quale il Fondatore con grande lungimiranza ha attribuito il compito di destinare il reddito del patrimonio fondazionale da lui costituito allo sviluppo delle attività di ricerca dell'Istituto e grazie al costante flusso di finanziamenti del cosiddetto 5 per mille assicurato dall'impegno di oltre ottantamila Amici del Gaslini, la produzione scientifica non ha praticamente risentito della riduzione dei trasferimenti pubblici. Rimane tuttavia irrisolto il problema dell'adeguamento dell'organico a quello che è il reale potenziale attuale e prospettico di sviluppo di un ente di ricerca d'avanguardia.

L'anno 2011 ha visto anche il consolidamento dell'attività del Consorzio CISEF avviato nel 2010 per iniziativa congiunta dell'Istituto e della Fondazione Gerolamo Gaslini. Accanto a quello nell'assistenza e nella ricerca scientifica l'impegno nella formazione è stato infatti prioritario fin dalle origini del Gaslini sia per la formazione curricolare dei nuovi medici specialisti pediatri che per quella del personale infermieristico pediatrico. Da qualche anno, come è noto, il nostro Istituto ospita anche il corso di laurea triennale per infermiere pediatriche dell'Università di Genova.

Il CISEF diretto dal dott. Antonio Infante, precedente direttore generale dell'Istituto, con grande impegno e con una competenza acquisita nel corso di una vita dedicata alla gestione della Sanità, ha praticamente raddoppiato nel corso dell'anno l'attività di formazione permanente del personale e quella congressistica scientifica attestandosi rapidamente come leader in questo settore non soltanto in Liguria, ma in ambito nazionale, come è stato riconosciuto anche nella recente Convention nazionale della formazione organizzata dal Ministero della Sanità a Cernobbio.

Nel licenziare questa sintesi annuale delle attività 2011 mi è gradito rivolgere l'espressione della gratitudine del nostro Istituto a tutte le persone, che voglio chiamare Amici del Gaslini, che con la loro generosità hanno voluto testimoniare l'apprezzamento per la nostra attività nella prevenzione e nella cura delle malattie dell'infanzia e della fanciullezza.

Sostenuti da questo impegno di vicinanza e di aiuto sono sicuro che i componenti del Consiglio di Amministrazione e del Collegio dei Revisori dei Conti con tutto il personale dell'Istituto potranno proseguire nonostante le attuali difficoltà nel prezioso lavoro svolto al servizio dei nostri piccoli pazienti e della società.

Prof. Vincenzo Lorenzelli
Presidente

Saluto del Direttore Generale

L'Istituto Gaslini da sempre pone al centro della propria missione la qualità delle cure, l'eccellenza della ricerca, la continuità della formazione in un ospedale sempre più di insegnamento, nella piena sicurezza dei pazienti e degli operatori ed in un contesto di umanizzazione delle cure e di accoglienza.

Lo sviluppo ed il contesto socio-economico nazionale ed internazionale impongono naturalmente anche alle aziende sanitarie, ivi compreso l'Istituto Gaslini, riflessioni cogenti e sostanziali circa il proprio modello organizzativo e gestionale, che necessariamente deve essere orientato al perseguimento dei migliori risultati possibili a fronte delle risorse investite, ottimizzando cioè, ogniqualvolta possibile, le linee produttive ed evitando attività che consumino risorse senza produrre valore.

Migliorare risultati e produttività non debbono quindi essere intesi quali elementi in contrasto: al contrario, una sempre più accurata ricerca di appropriatezza delle prestazioni consentirà il perseguimento del duplice obiettivo di crescita e di ottimizzazione delle risorse.

In questa prospettiva l'Istituto Gaslini ha lavorato durante il 2011 per giungere ad adottare un piano attuativo di medio termine in cui l'eccellenza sia la somma di ideali e qualità, che specie in tempo di crisi significa anche e soprattutto recupero delle finalità e quindi dei valori.

Il processo avviato prevede per i prossimi anni una rivisitazione sistematica dell'Ospedale: in questo senso procederanno contestualmente il piano di sviluppo edilizio-tecnologico, secondo il modello dell' "ospedale a blocchi" con il relativo sistema di investimenti, e la declinazione del nuovo modello organizzativo-funzionale, applicato progressivamente e fondato sul modello dipartimentale e su un sistema a matrice infrastrutture/professionisti per ridisegnare le dotazioni organiche.

Sul livello gestionale, emergono come prioritarie - tra le molte azioni assunte - la centralizzazione delle funzioni amministrative, la strutturazione e la capillarizzazione dello strumento di budget e del sistema informativo e la valorizzazione delle persone più responsabili e meritevoli, con i relativi strumenti premianti oggettivi.

Il tutto da applicarsi con ragionevole gradualità, per fasi successive e sostenibili dall' intero contesto ospedaliero, senza nulla sacrificare in termini di efficacia di cura, formazione e innovazione scientifica, a cominciare dalla ridefinizione dell'organigramma e del funzionigramma generale dell'Istituto.

In questa prospettiva intendiamo muoverci, per costruire il solo percorso di sviluppo possibile per il futuro: continuare a migliorare per essere sempre eccellenti, nelle cure e nel prendersi cura, così da continuare a rappresentare l'ospedale di riferimento per decine di migliaia di bambini di tutte le regioni italiane e diverse centinaia provenienti da oltre sessanta paesi stranieri.



Dr. Paolo Petralia
Direttore Generale

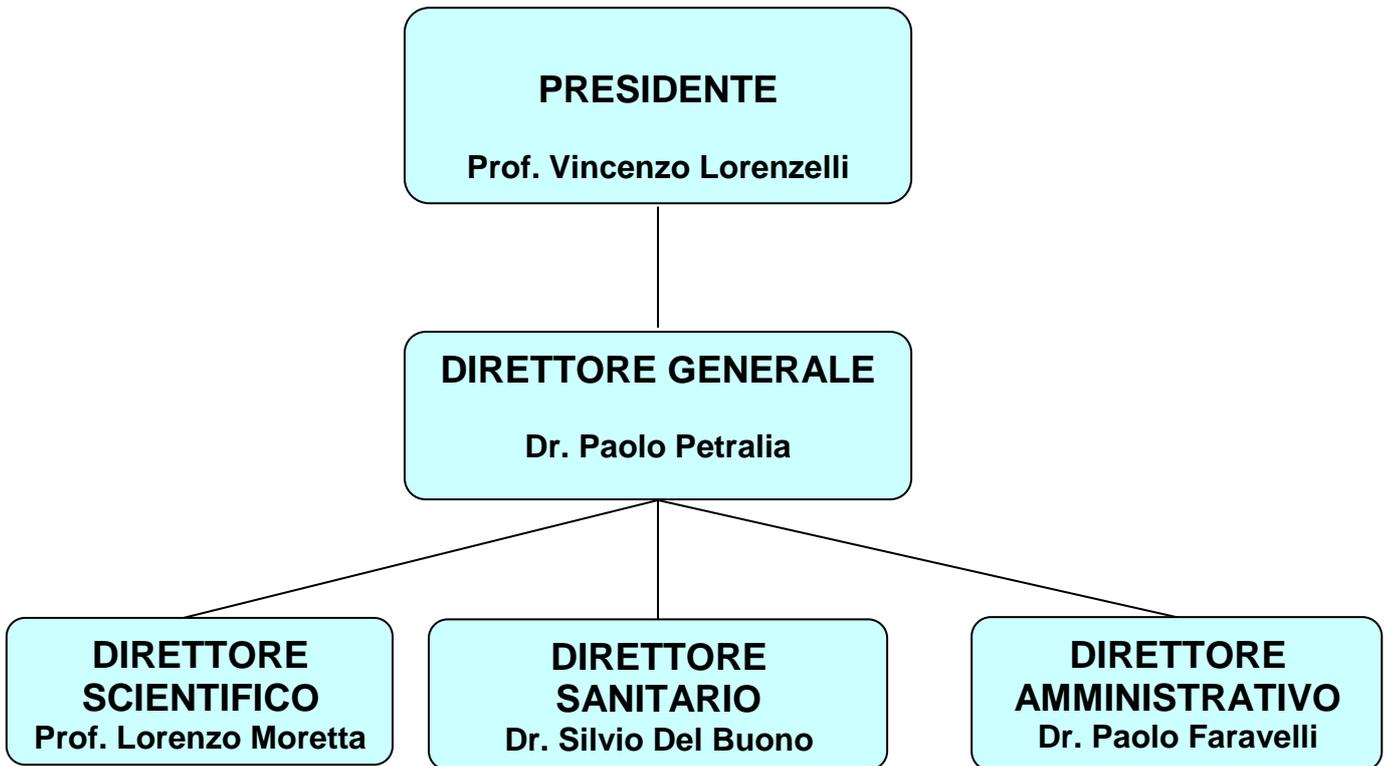
Membri Consiglio di Amministrazione

Prof. Vincenzo Lorenzelli	Presidente
Dr. Antonio Infante	Vice Presidente
Prof. Amedeo Amato	Consigliere
Dr. Raffaele Bozzano	Consigliere
Dr. Donato Bruccoleri	Consigliere
Dr.ssa Renata Canini	Consigliere
Prof. Giacomo Deferrari	Consigliere
Avv. Bruno Elia	Consigliere
Dr. Ing. Giacomo Parodi	Consigliere
Dr. Paolo Petralia	Direttore Generale
Prof. Lorenzo Moretta	Direttore Scientifico
Dr. Silvio Del Buono	Direttore Sanitario
Dr. Paolo Faravelli	Direttore Amministrativo

Membri Collegio Sindacale

Dr. Aniello Castiello	Presidente
Dr. Ing. Carlo Maggi	Componente
Dr. Luigino Patacchia	Componente

BOARD



DIREZIONE GENERALE

**DIRETTORE
GENERALE**

Dr. Paolo Petralia

**UOC Servizio Informatico
Aziendale**

Dr. Alberto Baron

**UOC Centro Controllo
Direzionale e Servizio
Qualità delle Prestazioni**

Dr. Ubaldo Rosati

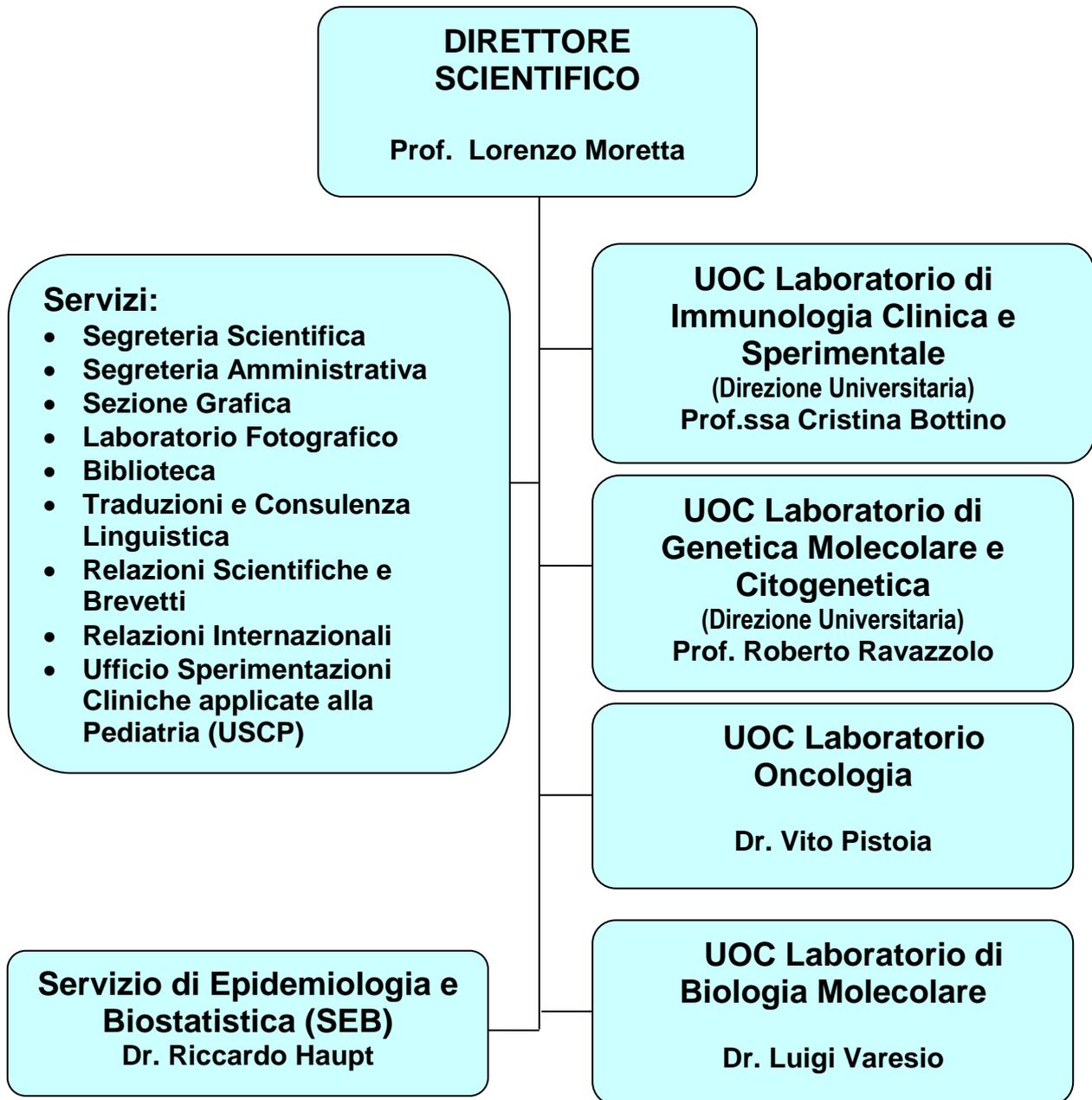
**Ufficio Informazione
e Comunicazione**

Dr.ssa Patrizia Fabrizi

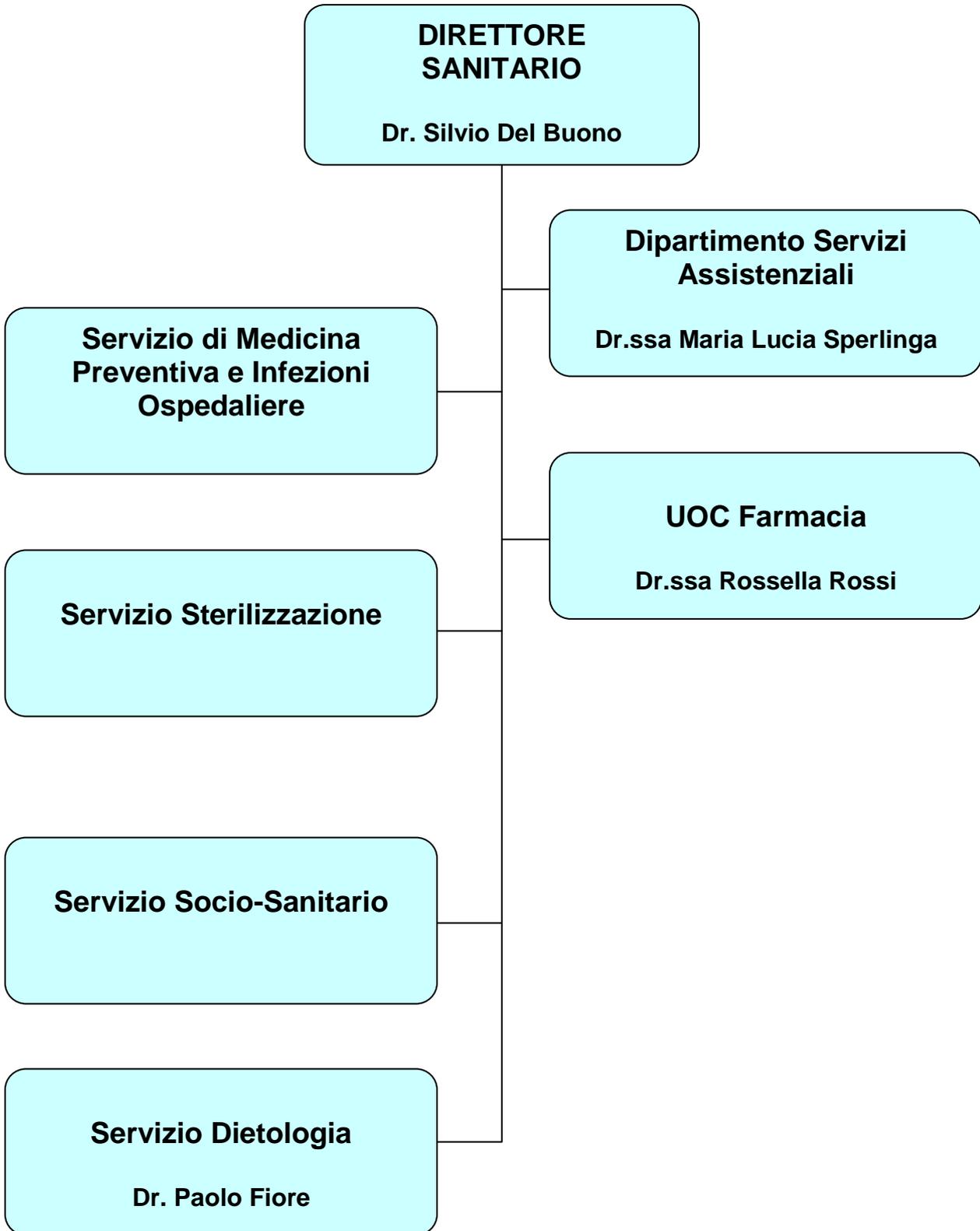
**Servizio Prevenzione
e Protezione**

Dr.ssa Susy Cappiello

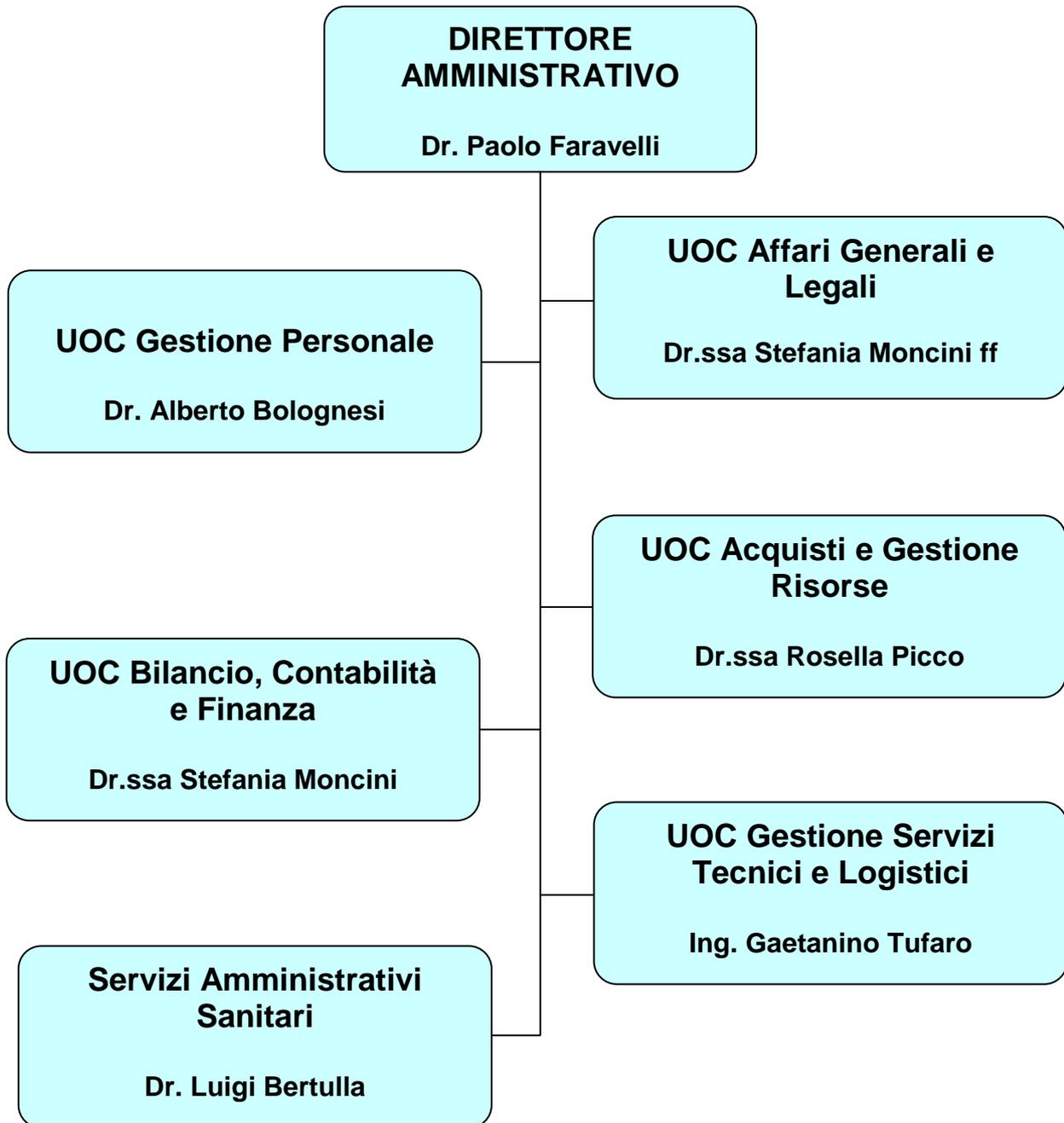
DIREZIONE SCIENTIFICA



DIREZIONE SANITARIA



DIREZIONE AMMINISTRATIVA



I DIPARTIMENTI

DIPARTIMENTO CARDIOVASCOLARE

Dr. Lucio Zannini

**UOC CARDIOCHIRURGIA e
CHIRURGIA VASCOLARE**
Dr. Lucio Zannini

UOC CARDIOLOGIA
Dr. Maurizio Marasini

DIPARTIMENTO DI CHIRURGIA PEDIATRICA E SPECIALITA' CHIRURGICHE

Prof. V. Jasonni

UOC CHIRURGIA

Prof. V. Jasonni

**UOC ANESTESIA E
RIANIMAZIONE**

Dr. Pietro Tuo

**UOC
NEUROCHIRURGIA**

Dr. Armando Cama

UOC OCULISTICA

Prof. Paolo Capris

UOC ODONTOIATRIA

Dr. Roberto Servetto ff

UOC ORTOPEDIA

Dr. Silvio Boero ff

UOC OTORINOLARINGOIATRIA

Dr. Vincenzo Tarantino

DIPARTIMENTO DI DIAGNOSTICA PER IMMAGINI

UOC RADIOLOGIA

Dr. Gian Michele Magnano ff

**UOC
NEURORADIOLOGIA**

Dr. Andrea Rossi

**UOC ANATOMIA
PATOLOGICA**

Dr. Claudio Gambini

DIPARTIMENTO DI EMATOLOGIA ED ONCOLOGIA

Dr. Giorgio Dini

**UOC EMATOLOGIA E
ONCOLOGIA
PEDIATRICA**

Dr. Giorgio Dini

**UOC IMMUNOEMATO-
LOGIA E MEDICINA
TRASFUSIONALE**

Dr. Gino Tripodi

**UOC MALATTIE
INFETTIVE**

Dr. Elio Castagnola ff

DIPARTIMENTO DI EMERGENZA E ACCETTAZIONE

Dr. Pasquale Di Pietro

**UOC P.S. MEDICINA D'URGENZA
OSSERVAZIONE**
Dr. Pasquale Di Pietro

UOC CHIRURGIA
(Direzione Universitaria)
Prof. Vincenzo Jasonni

UOC ORTOPEDIA
Dr. Silvio Boero ff

Funzionalmente

UOC RADIOLOGIA
Dr. Gian Michele Magnano ff

**UOC TERAPIA
INTENSIVA**
Dr. Pietro Tuo

DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE E DI LABORATORIO

Dr. Giovanni Melioli

**UOC LABORATORIO
CENTRALE DI ANALISI**
Dr. Giovanni Melioli

**UOC LABORATORIO
DI BIOLOGIA
MOLECOLARE**
Dr. Luigi Varesio

**UOC GENETICA MOLECOLARE
e CITOGENETICA**
(Direzione Universitaria)
Prof. Roberto Ravazzolo

**UOC LABORATORIO DI IMMUNOLOGIA
CLINICA E SPERIMENTALE**
(Direzione Universitaria)
Prof.ssa Cristina Bottino

**UOC LABORATORIO DI
ONCOLOGIA**
Dr. Vito Pistoia

CORE FACILITIES

Prof. Lorenzo Moretta
Responsabile organizzativo Dr. Giovanni Melioli

DIPARTIMENTO DI SCIENZE NEUROLOGICHE

Prof. Carlo Minetti

**UOC MALATTIE
MUSCOLARI
E
NEURODEGENERATIVE**
(Direzione Universitaria)
Prof. Carlo Minetti

UOC FISIOTERAPIA

Dr. Moretti Paolo

**UOC
NEUROPSICHIATRIA
INFANTILE**
(Direzione Universitaria)
Prof.ssa Edvige Veneselli

**Lab. Diagnosi Pre-Post Natale
Malattie Metaboliche**
Dr.ssa Mirella Filocamo

UOC PSICOLOGIA
(Direzione Universitaria)
Prof. Ezio Casari

DIPARTIMENTO OSTETRICO NEONATALE

**UOC PATOLOGIA
NEONATALE**

Dr. Luca Ramenghi

**UOC OSTETRICIA E
GINECOLOGIA**

(Direzione Universitaria)
Prof. Giorgio Bentivoglio

DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA E SPECIALITA' PEDIATRICHE

Prof.ssa Renata Lorini ff

**UOC CLINICA
PEDIATRICA**
(Università)
Prof.ssa Renata Lorini

UOC DERMATOLOGIA
Dr. Corrado Occella

**UOC NEFROLOGIA,
DIALISI E TRAPIANTO**
Dr. Gianmarco Ghiggeri

**UOC PEDIATRIA II
REUMATOLOGIA**
(Direzione Universitaria)
Prof. Alberto Martini

**UOC PEDIATRIA III
GASTROENTEROLOGIA**
Dr. Arrigo Barabino

UOC PNEUMOLOGIA
Dr. Giovanni A. Rossi



L'Istituto Giannina Gaslini

La mission

L'Istituto Giannina Gaslini è nato nel 1938 per 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 sempre sorretta dalla ricerca.

Costituito da 18 edifici, l'ultimo dei quali in via di completamento, ben collegati fra di loro mediante gallerie, è situato su un'area di circa 64.000 mq., per due terzi destinata a verde. Dal 1956 è riconosciuto Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico.

L'Università degli Studi di Genova fin dalla fondazione opera in regime di convenzione ed è presente in Istituto con strutture proprie.

L'Istituto, che dispone di tutte le discipline specialistiche pediatriche, mediche e chirurgiche con presenza di un'unità operativa di ostetricia e ginecologia, è ospedale di riferimento nazionale, unico presidio ospedaliero metropolitano per l'area pediatrica nonché sede del dipartimento pediatrico di emergenza e accettazione e della trauma center pediatrico per la Regione Liguria, oltre che centro di riferimento nazionale e regionale in molte discipline.

La tipologia dei pazienti che afferiscono al Gaslini, l'articolazione delle attività nei diversi settori specialistici, le conoscenze e le competenze del personale, le dotazioni tecnologiche disponibili, connotano l'Istituto quale ospedale di alta complessità e di terzo livello.

La ricerca, prevalentemente traslazionale, rappresenta il presupposto indispensabile per garantire l'eccellenza delle prestazioni: buona ricerca e buona assistenza rappresentano un binomio inscindibile.

Il Piano strategico di sviluppo: obiettivi e primi risultati

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

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

Secondo questi indirizzi, nel corso del 2011 sono stati attivati tavoli di lavoro ciascuno dei quali ha affrontato le tematiche caratterizzanti le principali sezioni del piano strategico: ospedale SAASI, ospedale RAF e quella facente più propriamente capo all'Amministrazione riguardante l'innovazione gestionale.

L'acronimo ospedale SAASI sta ad indicare Ospedale solidale (S), per cui lo spirito solidaristico è sotteso ad ogni azione di presa in cura, convergendo verso quel bene comune che rappresenta il fine di tutti: operatori, benefattori, sostenitori.

Ospedale accogliente (A), per cui accogliere viene prima ed insieme al curare, in un ambiente verde e sostenibile.

Ospedale aperto (A), alla città al benessere dei cittadini e della società, all'educazione e alla scuola attento e presente alla promozione ed alla comunicazione.

Ospedale sicuro (S), nelle infrastrutture e nei processi produttivi, per gli operatori e per i pazienti, e quindi come tale, autorevole e garantito.

Ospedale in rete (I), capace di coordinare la complessità, baricentrato all'interno sulla multidisciplinarietà ed in relazione con l'esterno a tutti i livelli.

In questi ambiti l'attività svolta ha consentito di approvare lo schema di regolamento delle Organizzazioni di Volontariato. Il documento ha la finalità di rafforzare il legame esistente con le Organizzazioni attraverso un atto quadro di reciproca tutela che prevede un sistema di

accreditamento-convenzionamento.

Il regolamento disciplina i criteri e le regole che le organizzazioni devono recepire per acquisire il ruolo di soggetto titolare di accreditamento e quindi convenzionato con l'Istituto onde poter svolgere attività di volontariato (ospedale solidale).

Sono stati individuati punti di accoglienza: nord (Ospedale di Giorno); centrale (Ospedale dei ricoveri) pad.16, 17,18; centrale pad.12 (Ospedale Donna Madre Bambino); sud (Direzioni). Nel corso del mese di giugno è stato attivato il primo dei punti del sistema accoglienza; in via di ultimazione l'Ospedale di Giorno e in corso la progettazione dell'area di accesso a sud.

È stato avviato il progetto preliminare di riqualificazione delle aree esterne.

Constatata la necessità di migliorare il servizio di informazioni telefoniche erogate dall'Istituto è stato avviato un percorso di formazione degli operatori addetti al servizio secondo una logica sia di valorizzazione dei principi fondamentali dell'accoglienza che di approfondita conoscenza dei contenuti che possono caratterizzare la conoscenza dell'Istituto e di tutte le dinamiche informative che ruotano attorno al sistema (ospedale accogliente).

È stato redatto un nuovo regolamento sul divieto di fumo che prevede il divieto in tutti i locali e le aree esterne dell'Istituto ad eccezione delle aree specificatamente dedicate. A questo riguardo è stato realizzato un opuscolo informativo per divulgare e sostenere l'iniziativa presso tutti i dipendenti.

È stato implementato il programma per la tutela della salute dei dipendenti; sono stati completati opuscoli informativi distribuiti al personale e sono stati tenuti complessivamente nove seminari riguardanti gli effetti sulla salute di alcune abitudini o stili di vita (ospedale aperto).

In tema di miglioramento della sicurezza dell'infrastruttura sono proseguiti secondo cronoprogramma le attività dei tavoli di lavoro riguardanti il rispetto dei requisiti minimi dell'antincendio, dell'edilizia ospedaliera e della logistica (infrastrutture/tecnologie).

Si è proceduto al potenziamento del piano antincendio con particolare attenzione ai laboratori ed alle aree comuni e sono state eseguite esercitazioni con il coinvolgimento attivo del personale.

E' in via di revisione la segnaletica di sicurezza per garantire una completa visione delle vie di esodo da ogni possibile ubicazione dell'osservatore.

Sono stati definiti i criteri per la localizzazione delle telecamere, sia negli interni che all'esterno, al fine di dimensionare il sistema da predisporre (security).

Sono stati realizzati audit presso tutte le unità operative: il team di verifica è composto da personale medico del Servizio Qualità, infermieristico (DSA), farmacista e da un componente del controllo infezioni. Sono state evidenziate alcune criticità riguardo l'ottemperanza delle procedure per la prevenzione ed il controllo delle infezioni (safety).

Nell'ambito dello sviluppo di collaborazioni nazionali ed internazionali è stata ricevuta la delegazione del Children's Hospital di Boston. La visita ha dato esito alla sigla di un protocollo di intesa che prevede la possibilità di stage per formazione del personale medico ed infermieristico e progetti di ricerca collaborativi.

Le tematiche individuate riguardano:

- Chirurgia mini invasivi e robotica
- Malformazioni della colonna e tumori del sistema nervoso centrale
- Prevenzione del maltrattamento del minore e dell'abuso sessuale
- Simulazione ad alta fedeltà
- Controllo del dolore e sedazione minima
- Trials clinici in pazienti affetti da malattie reumatiche

E' stato convenuto un protocollo d'intesa con l'Istituto ISMETT di Palermo

Le tematiche individuate riguardano:

- Simulazione ad alta fedeltà
- Malattie epatiche nel bambino
- Malattie metaboliche dell'epatocita
- Gestione del paziente con insufficienza intestinale e sindrome dell'intestino corto
- Immunologia e oncematologia pediatrica (ospedale in rete)

L'acronimo RAF stigmatizza l'intrinseca interrelazione fra ricerca assistenza e formazione

trinomio inscindibile che connota l'attività dell'Istituto.

In questo ambito sono stati aperti tavoli di lavoro che hanno coinvolto i professionisti di varie specialità.

Fra le tematiche oggetto di valutazione nella logica dello sviluppo di futuri settori di attività dell'Istituto si segnalano:

- malattie rare e patologie complesse ad approccio multidisciplinare
- interventi cardiaci prenatali
- diagnosi prenatale e terapia fetale
- introduzione della chirurgia fetale del mielomeningocele (spina bifida)
- diagnostica neuro-cardio-vascolare per immagini avanzata
- potenziamento servizio riabilitazione

In tema di aggiornamento e formazione continua del personale è stato predisposto il piano annuale 2011 avvalendosi anche del lavoro istruttorio condotto dai referenti per la formazione individuati presso ciascuna unità operativa che erano stati a loro volta fatti oggetto di un percorso di formazione/informazione (formazione).

Con riferimento ai progetti di innovazione gestionale è stato ripianificato il cronoprogramma degli interventi propedeutici all'attivazione della cartella clinica informatizzata; sono stati delineati gli interventi prioritari riguardanti i programmi informatici nell'area gestionale. È stato attivato il cruscotto gestionale in web che consente ai responsabili di struttura complessa l'analisi delle attività ed il controllo dei costi e ricavi per le voci oggetto di monitoraggio (controllo di gestione).

Infine, a conclusione di un articolato processo istruttorio e di una approfondita analisi organizzativa, sono stati definiti i nuovi organigrammi e funzionigrammi dell'Istituto per il 2012 prevedendo il nuovo assetto organizzativo che vede una riduzione del numero dei dipartimenti ed individua specifici livelli di responsabilità professionale (organizzazione).

La realizzazione dell'ospedale di giorno rappresenta uno degli obiettivi prioritari del piano strategico.

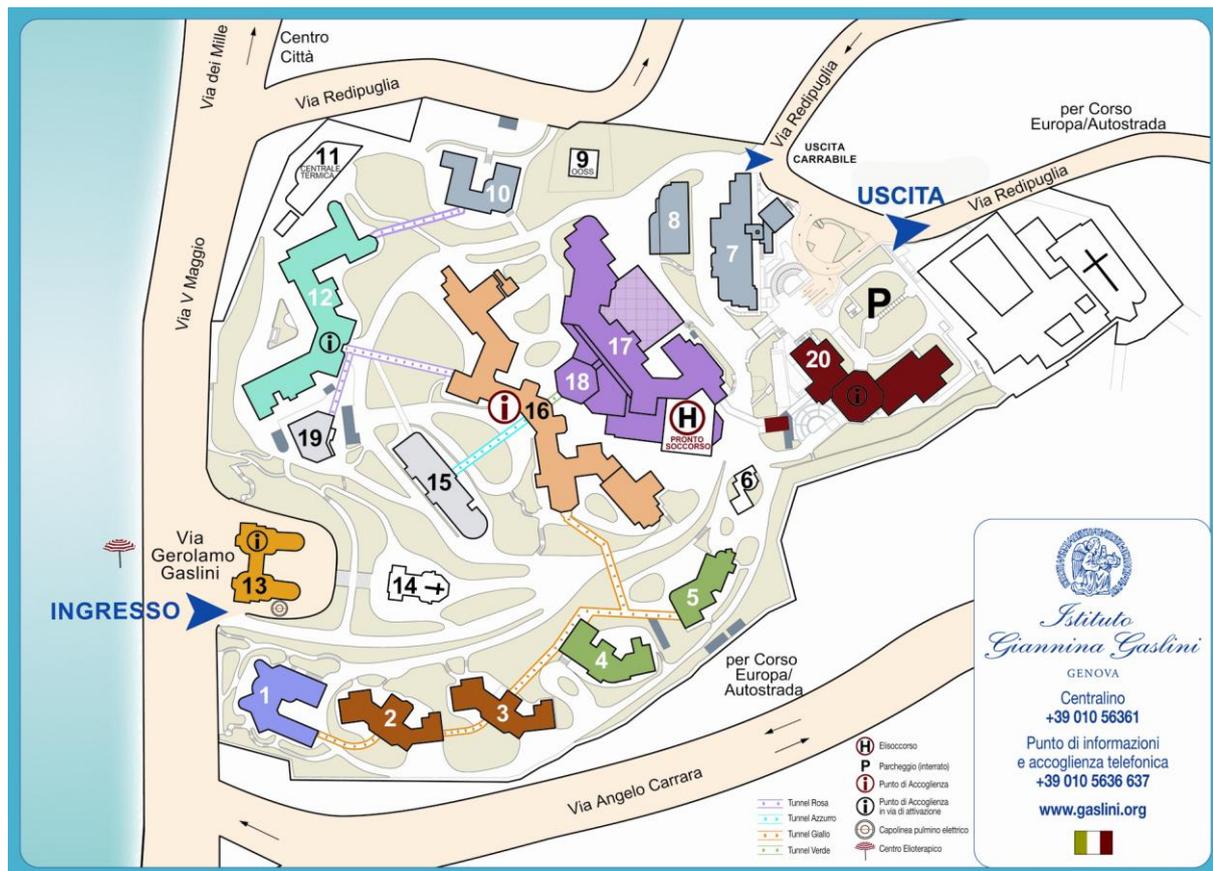
Questa nuova struttura accentrerà tutta l'attività ambulatoriale, di day hospital e day surgery dell'Istituto.

È stato delineato il modello generale organizzativo ed è stata realizzata un'approfondita indagine riguardante la casistica ed i percorsi dei pazienti al fine di poter delineare il modello più idoneo. Sono stati definiti analiticamente i flussi dei pazienti sia per quanto riguarda gli aspetti di gestione amministrativa delle pratiche che quelli più propriamente attinenti ai percorsi dei pazienti rispetto alle diverse prestazioni specialistiche necessarie.

Sono state affrontate le problematiche riguardanti la strutturazione delle agende informatizzate di prenotazione e predisposto un sistema unico di contact center, già attivato in via sperimentale. In prospettiva i servizi in capo al contact center dovranno prevedere una compiuta presa in carico delle esigenze dei pazienti.

Tutti i punti di vista nella logica che il prendersi cura prevede la cura che ne moltiplica gli effetti.

I PADIGLIONI



EDIFICIO 1

PIANO

T • Fisioterapia

- 1 • Recupero e Rieducazione Funzionale
- 2 • Malattie Infettive: Degenze Osservazione: Day Hospital
- 3 • Malattie Infettive: Degenze
- 4 • Malattie Infettive: Ambulatori, Day Hospital per infezioni in gravidanza e connatali, -Studi medici

EDIFICIO 2

PIANO

T • Laboratori Scientifici Core Facilities

- 1 • Laboratorio Scientifici Immunologia Clinica Sperimentale, Laboratorio Medicina Molecolare
- 2 • Laboratorio Biologia Molecolare, Laboratorio Oncologia
- 3 • Anatomia Patologica

EDIFICIO 3

PIANO

T • Pneumologia: Day Hospital

- 1 • Pneumologia: Degenze, Segreteria, Direzione
- 2 • Pediatria ad indirizzo Endocrinologico e Reumatologico: Degenze
- 3 • Pediatria ad indirizzo Endocrinologico e Reumatologico: Day Hospital, Segreteria, Direzione, Studi medici

EDIFICIO 4

PIANO

- T • Neuropsichiatria infantile: ambulatori, E.E.G.
- 1 • Neuropsichiatria infantile: Day Hospital, Psicomotricità, Neuropsicomotricità, Settore Psico-Diagnostica, Direzione
- 2 • Neuropsichiatria infantile: Degenze

EDIFICIO 5

PIANO

- T • Dermatologia: Chirurgia dermatologica, Fototerapia, Laserterapia, Centro di Allergologia
- 1 • Dermatologia: Day Hospital, Studi medici
- 2 • Oculistica: DH, Elettrofisiologia E.R.G. e P.E.V., Fluorangiografia laser, Eco, Pachimetria
- 3 • Oculistica: Segreteria, Direzione

EDIFICIO 6

Obitorio

EDIFICIO 7

PIANO

- T • Centrale Termica, Magazzino materiali tecnici, Guardaroba Economato Magazzino Lavanderia
- 1 • Gestione Servizi Tecnici e Logistici Bilancio Contabilità e Finanza
- 2 • Servizio Informatico Aziendale (S.I.A.), Associazione A.B.E.O., Associazione Neuroblastoma, Scuola Materna e Elementare
- 3 • Spogliatoio donne

EDIFICIO 8

PIANO

- T • Gruppo Elettrogeno, Rimessa Autisti Laboratorio Meccanici
- 1 • Accettazione Amministrativa, Ufficio Informazione e Comunicazione Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità, Ufficio Stampa

EDIFICIO 9

Organizzazioni Sindacali Aziendali

EDIFICIO 10

PIANO

- T • Ambulatori, Casse poliambulatorio, Odontoiatria: Centro Odontoiatrico per disabili, Informazioni
- 1 • Ambulatori
- 2 • Ambulatori
- 3 • Ambulatori di Ostetricia e Ginecologia, Archivio cartelle cliniche, Servizio Dietologia, Genetica Molecolare: Ambulatorio di Genetica Medica
- 4 • Direzione Sanitaria: Servizio prevenzione e protezione, Servizio socio sanitario assistenziale, Servizio infermieristico, Sportello regionale Malattie Rare
- 5 • Direzione Scientifica, Biblioteca
- 6 • Psicologia Università di Genova, Direzione Scientifica: Servizio di Epidemiologia e Biostatistica

- 7 • Direzione Sanitaria: Servizio Medicina Preventiva e Controllo Infezioni Ospedaliere Scuola media Statale "B. Strozzi"

EDIFICIO 11

Centrale Termica

EDIFICIO 12

PIANO

- T • Immunoematologia e Trasfusionale
- 1 • Nefrologia e Emodialisi, Urodinamica
U.O. Chirurgia
- 2 • Dip. di Ematologia e Oncologia: Degenze
- 3 • Patologia Neonatale: Direzione Dipartimento di Ematologia e Oncologia: Direzione, Segreteria e Studi medici
- 4 • Patologia Neonatale: Terapia Intensiva Neonatale
Ostetricia e Ginecologia: Ambulatori per ricovero, Sale parto e travaglio, Sale operatorie, Recovery room
- 5 • Accettazione Urgenze Ostetricia, Degenza Ostetricia, Ginecologia, Sala medici e Primario, Sale ostetriche: Assistenza Neonatale: Nido

EDIFICIO 13

PIANO

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

EDIFICIO 14

Parrocchia Gentilizia di San Gerolamo

EDIFICIO 15

PIANO

- T • Farmacia: Magazzino
- 1 • Laboratorio Centrale di Analisi
- 2 • Farmacia, Laboratorio Centrale di Analisi
- 3 • Laboratorio Centrale di Analisi
Laboratori Scientifici Citogenetica

EDIFICIO 16

PIANO

- T • Clinica Pediatrica: Ambulatori Day Hospital, Centrale del Latte
Ematologia e Oncologia: DH, DH Malattie Muscolari e Neurodegenerative
- 1 • Malattie Muscolari e Neuromuscolari
Otorinolaringoiatria, Oculistica: Degenze
- 2 • Neurochirurgia, Radiologia: Ecografia, T.A.C., Angiografia
- 3 • Clinica Pediatrica: Laboratorio studio errori congeniti del metabolismo. Pediatria ad indirizzo Gastroenterologico e metabolico, Laboratorio di diagnosi pre e postnatale malattie metaboliche
- 4-5 • Genetica Molecolare e Citogenetica.
Patologia Muscolare e Neurogenetica

EDIFICIO 17

PIANO

- T • Magazzino Economato, Cucine
Centrale Alimentazione di Sicurezza
- 1 • Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica, Blocco operatorio, CCV, Centralino Telefonico, Mensa, Acquisti e Gestione Risorse
- 2 • Cardiologia: Cardiologia invasiva
Chirurgia Pediatrica: Degenze, Sale Operatorie, Centrale di sterilizzazione
- 3 • Cardiologia, Cardiochirurgia, Chirurgia Vascolare, Chirurgia Pediatrica
- 4 • Ortopedia e Traumatologia: Sala gessi, Day Hospital, Sale Operatorie
- 5 • Neurochirurgia: Sale Operatorie Ortopedia e Traumatologia: Degenze

EDIFICIO 18

PIANO

- T • Servizio Dispensa, Laboratorio Elettrocisti
- 1 • Bar, Sala Attesa Reparto di Rianimazione
- 2 • Radiologia, T.A.C.

EDIFICIO 19

Neuroradiologia Risonanza Magnetica

EDIFICIO 20

Ospedale di Giorno

PRONTO SOCCORSO

PIANO

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



L'Organizzazione dell'Istituto

DIREZIONE GENERALE

Centro Controllo Direzionale e Servizio Qualità delle Prestazioni

Direttore Dr. Ubaldo Rosati

Localizzazione Padiglione 8

**Referente per
la Qualità** Dr. Ubaldo Rosati



Principali attività svolte

Controllo di Gestione

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

Sistemi di Accredimento e Gestione rischio clinico

- Predisposizione delle procedure per il mantenimento dei sistemi di certificazione e accreditamento secondo quanto previsto dai modelli di riferimento:
 - a) Accredimento Istituzionale secondo la metodologia assunta dalla Regione Liguria
 - b) Joint Commission Internationale
 - c) Certificazione ISO 9001:2008
- Realizzazione audit periodici nelle UU.OO. (in coll. con Direzione Sanitaria, DSA, Farmacia, GOCIO)
- Revisione periodiche cartelle cliniche aperte/chiuso
- Monitoraggio sistema indicatori per la gestione del rischio clinico
- Organizzazione di M&M, FMECA e RCA
- Supporto allo svolgimento di progetti di miglioramento continuo della qualità delle cure
- realizzazione annuale premio Qualità Gaslini

Security

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

Pianificazione e sviluppo

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

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

Staff

- Ubaldo Rosati, Fulvia Cavanenghi, Chiara Giuliano

Sistema Informativo Aziendale (SIA)

Responsabile	Dr. Alberto Baron
Localizzazione	Padiglione 7
Referente per la Qualità	Sig. Gianni Berretta



Principali attività svolte

Il SIA è la struttura tecnica preposta al governo del sistema informatico aziendale

- Identificazione fabbisogni informativi
- Gestione delle Tecnologie Informatiche
- Gestione Database Sanitari Centralizzati
- Gestione Database Amministrativi Centralizzati
- Gestione della sicurezza informatica (dati e accessi)
- Controllo qualità dei dati dal punto di vista della congruità informatica e quindi non di contenuto

Staff

- Alberto Baron, Gianni Berretta, Ivana Mengoli, Daniele Carbonara, Silvia Pozzo, Federica Accomazzo, Roberto Ceruti, Roberto Scali, Andrea Reverberi, Fabrizio Nuti, Michele Pesce, Luca Villa

Ufficio Informazione e Comunicazione (UIC)

Responsabile	Dr.ssa Patrizia Fabrizi
Localizzazione	Padiglione 8
Referente per la Qualità	Sig.ra Daniela Mangini e Sig. Claudio Ferrarese



Principale Attività svolta

L'Ufficio Informazione e Comunicazione, struttura di staff della Direzione Generale, è articolato nei seguenti settori:

- Accoglienza;
- Informazioni;
- Beneficenza;
- Volontariato;
- Attività ludico-ricreative;
- Reclami;
- Materiale informativo;
- Punto informazione;
- Ufficio Stampa.

Obiettivi

Miglioramento dell' accoglienza, miglioramento e digitalizzazione dell' informazione, semplificazione ed ammodernamento dei rapporti con l' utenza, ricerche di mercato per il miglioramento marketing aziendale.

Staff

- Patrizia Fabrizi, Daniela Mangini, Claudio Ferrarese, Lorena Bruzzese, Francesca Caputi, Antonella Formisano

Servizio Prevenzione e Protezione

Responsabile	Dr.ssa Susy Cappiello
Localizzazione	Padiglione 10 – 4° piano
Referente per la Qualità	Sig.ra Roberta Fornaroli



Principale Attività svolta

- Attività di supporto ai soggetti (datore di lavoro, dirigenti, preposti) che, secondo la normativa vigente, hanno responsabilità nel garantire misure di tutela negli ambienti di lavoro
- Elaborazione del documento di valutazione dei rischi ai sensi del D.Lgs 81/2008
- Promozione di attività di formazione sui temi della sicurezza e del benessere psicofisico.
- Diffusione delle informazioni attraverso intranet e pubblicazioni
- Cooperazione costante con il medico competente e tutte le strutture sanitarie e tecniche coinvolte nella costruzione del sistema di gestione della sicurezza

Obiettivi

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

Staff

- Susy Cappiello, Roberta Fornaroli

DIREZIONE AMMINISTRATIVA**Gestione del Personale**

Responsabile Dr. Alberto Bolognesi

Localizzazione Padiglione 13

Referente per la Qualità Sig. Mauro Caffarengi,
Sig.ra Michela Massone

**Principale Attività svolta**

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

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

Ambiti di competenza Settore Giuridico/Aggiornamento:

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

Ambiti di competenza Settore Contratti di collaborazione:

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

Assunzioni-Rapporti di lavoro:

- Assunzioni
- Trasferimenti
- Part-time

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

Ambi di competenza Sezione Concorsi :

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

Ambiti di competenza settore Economico:

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

Ambiti di competenza settore Previdenza:

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

Ambiti di competenza settore Rilevazione Presenze:

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

Ambiti di competenza settore Matricolare:

- Denuncia infortuni/Gestione certificati di malattia
- Congedi e permessi vari
- Aspettative

- Diritto allo studio (150 ore)
- Informazioni al pubblico (dipendenti/esterni) circa gli argomenti di competenza

Staff

- Bolognesi Alberto, Mauro Caffarengi, Rita Scribano, Domenica Bruno, Patrizia Pozzolo, Giulio Tonna, Carla Corana, Elisa Semprevivo, Francesca Guerriero, Laura Musso, Michela Massone, Roberta Cappelli, Lorella Scarpa, Rita Scribano, Marco Accerbis, Carmelina Meli, Maria Casilli, Rosati Rosalba, Eleonora Macciò, Antonella Ircolò, Mechthild Borchard, Elena Di Benedetto, Liviana Nicora, Carla Parodi, Lorena Barbè, Carolina Vinci, Carla Paci, Marina Aironi, Laura Berlingheri

Acquisti e Gestione Risorse

Responsabile Dr.ssa Rosella Picco

Localizzazione Padiglione 17

Referente per la Qualità Dr.ssa Rossella Fossa



Principale Attività svolta

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

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

Obiettivi

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

Provveditorato

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

Farmaci, reagenti, diagnostici, materiali di medicazione, gas medicali, contratti di service per laboratori e reparti, apparecchiature per ricerca in conto capitale.

Apparecchiature tecnico-scientifiche e sanitarie, arredi e mobili, acquisto materiale monouso per pulizia per convivenza e guardaroba, appalti di servizi (assicurazioni, broker, lavanderia, tesoreria, bar), Coordinamento protocollo informatico.

Presidi sanitari e chirurgici, materiale al consumo per Laboratori Analisi e Radiologia, materiale protesico, strumentario medico-chirurgico.

Acquisto generi alimentari, gare appalto per servizi diversi (necroscopici, traslochi e trasporti, disinfestazione e derattizzazione). Acquisto cancelleria, stampati, libri e pubblicazioni.

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

Economato

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

Coordinamento e controllo dei vari settori, autorizzazione delle spese economiche, controllo dei servizi in proprio ed appaltati, gestione del personale interinale e del servizio pulizia e sanificazione. Gestione anagrafiche, codifica dei prodotti economici e informatizzazione richieste. Coordinamento e controllo dei Magazzini Dispensa e Generale.

Gestione inventario e modifiche inventariali, gestione fuori uso e commissione. Gestione anagrafiche, codifica dei prodotti economici e informatizzazione richieste. Controllo del Magazzino Dispensa, inventario, protocollo informatico, raccolta dati per la Regione sui dispositivi medici.

Creazione cespiti, gestione inventario e modifiche inventariali, donazioni, gestione fuori uso e commissione, protocollo informatico.

Controllo dei servizi appaltati (lavanolo, distributori automatici, pulizia delle aree comuni), gestione delle portinerie dell'istituto e della badia benedettina.

Segreteria ed archivio, gestione del personale e rilevazione presenze U.O. Acquisti e Gestione Risorse, gestione Fondo Economico e relativi acquisti, Foresteria (secondo le direttive del Dirigente) controllo trasporti interni in proprio ed in appalto, tenuta schede HACCP, indicazioni relative all'accesso servizio mensa.

Staff

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

Bilancio Contabilità e Finanza

Responsabile Dr.ssa Stefania Moncini

Localizzazione Padiglione 7

**Referente per la
Qualità** Sig. Vittorio Pedemonte



Principale Attività svolta

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

- Entrate
- Spese
- Contabilità
- Budgeting
- Bilancio

Staff

- Stefania Moncini, Claudia Cerchi, Laura Cirinei, Annunziata Di Fronzo, Romina Durante, Ferruccio Gennari, Enrica Gris, Vittorio Pedemonte, Sandro Pliocenco, Patrizia Rosella, Mario Tedeschi, Roberto Tessaris

Affari Generali e Legali

Responsabile f.f.	Dr.ssa Stefania Moncini
Localizzazione	Padiglione 13
Referente per la Qualità	Sig.ra Cristina Lavanna



Principale Attività svolta

L'Unità Operativa Affari Generali e Legali si articola nei settori Affari Generali e Affari Legali e ricomprende l'Ufficio gestione del patrimonio.

- Settore Affari Generali: convenzioni per tirocinii formativi e/o specializzazione, tenuta repertorio atti pubblici dell'Istituto, aste beni mobili, gestione polizze assicurative.
- Settore Affari Legali: istruzione pratiche relative a procedimenti civili, penali e lavoro, contenzioso di varia natura con soggetti interni ed esterni, donazioni e successioni, aste beni immobili.
- Ufficio Gestione del patrimonio: gestione del patrimonio immobiliare, verifica e manutenzione e conservazione stato immobili, gestione contratti locazione e/o affitto e loro revisione.

Obiettivi

- Fornire una specifica consulenza e un adeguato supporto giuridico, normativo e pratico alle volontà di donazione da parte di soggetti privati, Associazioni, Fondazioni, Società e Enti e gestire i beni mobili e immobili di cui l'Istituto è stato reso destinatario in virtù di disposizioni di ultima volontà o di atti tra vivi con criteri di trasparenza e con la finalità di realizzare la massima redditività degli stessi con il minor costo per l'Ente e di curarne una attiva manutenzione e conservazione;
- Perseguire una efficace, efficiente ed economica gestione del contenzioso nell'ottica di una sua progressiva riduzione e facilitare la risoluzione delle controversie;
- Mettere a disposizione dell'utente esterno e interno che richiede chiarimenti e delucidazioni una sempre migliore e puntuale consulenza assicurativa;
- Curare gli adempimenti tipici degli affari generali dell'Istituto, in particolare prestando attiva collaborazione alla Presidenza e alle Direzioni Generale, Sanitaria, Scientifica e Amministrativa dell'Istituto.

Staff

- Stefania Moncini, Nadia Esposto, Enrico Sparviero, Cristina Lavanna, Rosalia Castellini

Gestione Servizi Tecnici e Logistici

Responsabile Ing. Gaetanino Tufaro

Localizzazione Padiglione 7

Referente per la Qualità Ing. Alessandro Gallo



Servizio Appalti contratti ed attività amministrative

Procedimenti relativi ai lavori in appalto

Procedimenti relativi ai lavori in economia

Procedimenti relativi alle forniture di beni e servizi, sia in appalto che in economia

Rapporti con l'Autorità per la Vigilanza sui Contratti Pubblici e relative comunicazioni all'Osservatorio sui contratti pubblici

Procedimenti relativi alla sicurezza nei cantieri

Bilancio parte in conto capitale

Bilancio parte in conto esercizio

Richiesta notizie alla G.d.F. in relazioni ad indagini giudiziarie (per la parte di competenza)

Attività di segreteria del Dirigente U.O.

Gestione problematiche amministrative dell'U.O.

Attività protocollo informatico corrispondenza

Procedimenti relativi agli incarichi professionali e consulenze

Gestione presenze, straordinario e pronta disponibilità personale dell'U.O.

Procedimenti relativi agli incentivi ex. art. 92 decreto legislativo 163/2006 e alle attività di progettazione

Servizio conduzione e manutenzione impianti di sicurezza, di telecomunicazione e tecnologie biomediche e servizio gestione e coordinamento attività ambientali

Conduzione e manutenzione impianti di telecomunicazione e tecnologie biomediche

Conduzione e manutenzione impianti antincendio

Conduzione e manutenzione impianti di sicurezza

Conduzione e manutenzione impianti telefonici

Controllo e manutenzione impianti e strutture elisuperficie

Gestione e coordinamento squadra emergenza

Conduzione e manutenzione ascensori e montalettighe

Manutenzione impianti trasmissione dati

Gestione manutenzione aree a verde

Verifiche chimico-fisiche

Coordinamento squadra interna operatori tecnici elettromeccanici
Conduzione e manutenzione grigliatori

Servizio conduzione e manutenzione ed interventi edili

Conduzione e manutenzione ordinaria e straordinaria interventi edili, infissi, falegnameria, tapparelle, porte tagliafuoco

Servizi logistici e trasporti (pulizia terrazzi e caditoie, viabilità, segnaletica stradale interna, trasporti)

Coordinamento squadre interne operatori tecnici edili

UFFICIO PROGETTAZIONE E GESTIONE NUOVE OPERE

Progettazione delle nuove opere all'interno dell'istituto

Assistenza tecnico-amministrativa esecuzione opere

Direzione lavori e contabilità

Gestione dell'archivio tecnico-informatico

Staff

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

Servizi Amministrativi Sanitari

Responsabile Dr. Luigi Betulla

Localizzazione Padiglione 8

Referente per la Qualità Dr. Luigi Bertulla



Principale Attività svolta

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

Obiettivi

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

Staff

- Luigi Bertulla, Maria Luisa Tiloca, Antonietta Comite, Mirella Berlingiero, Elisabetta Velo, Paola Pavan, Angela Calla’, Mauro Burlando, Letizia Frisone, Emiliana Scarpa, Giovanna Tamborra, Tania Caputo, Silvana Aslangul, Valentina Di Donato, Emanuela Giudici

DIREZIONE SCIENTIFICA

Direttore Prof. Lorenzo Moretta

Localizzazione Padiglione 10, p. 5

Referente per la Qualità Dr.ssa Rosa Bellomo



Prof. Lorenzo Moretta		
Nato a Genova il 26/09/1948		
Coniugato, due figli		
Istruzione	1966	Maturità classica, Genova
	1972	Laurea in Medicina e Chirurgia cum laude, Università di Genova
Specializzazioni:	Microbiologia Medica (1974); Immunologia Clinica ed Allergologia (1982)	
Incarichi professionali	1972-80	Assistente presso l'Istituto di Microbiologia, Università di Genova
	1976-77	"Visiting Scientist" presso il Dept. of Pediatrics and Microbiology, Cancer Center, University of Alabama, Birmingham, USA
	1980-84	Direttore dei laboratori di "Clinical Immunology" del Ludwig Institute for Cancer Research di Losanna, Svizzera
	1984-90	Professore associato di Immunopatologia, Università di Genova e Direttore dei laboratori di Immunopatologia dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova
	1990-1991	Professore Straordinario di Patologia Generale, Università di L'Aquila
	1991-1994	Professore Straordinario di Immunologia, Università di Torino, Sede di Novara
	1994-oggi	Professore Ordinario, Cattedra di Patologia Generale, Università di Genova
	1994-2000	Direttore dei laboratori di Immunopatologia dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro presso il Centro di Biotecnologie Avanzate
	1996-1997	Presidente, Società Italiana di Immunologia e Immunopatologia
	dal 1-11 2000-oggi	Direttore Scientifico dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova
	2009-oggi	President Elect, European Federation Immunological Societies (EFIS)
Premi	1989	Lyon's Prize per il miglior contributo italiano all'Immunologia/Oncologia (insieme a Robin Foà)
	1998	Cancer Research Institute W.B. Coley Award for Distinguished Research in Basic and Tumor Immunology (insieme a K. Kärre e a R. Steinman) (New York)
	1998	Biotec Award (insieme a A. Mantovani e E. Pinna) (Siena)
	1999	The IInd PISO International Prize for Research (insieme a A.S. Fauci) (Cagliari)

	2000	Premio Invernizzi per la Medicina (Milano)
	2000	Premio San Salvatore 2000 (Lugano)
	2001	Yvette Mayent Prize, Institut Curie (insieme a K. Karre e A. Moretta) (Paris)
	2001	Novartis Award for Basic Immunology (insieme a K. Kärre e W. Yokoyama) (Stockholm)
	2001	Premio Regionale Ligure (Genova)
	2002	Premio Galeno (Milano)
	2003	Medaglia "Cristoforo Colombo" per Meriti Scientifici (Genova)
	2004	Premio quale "Eminente Studioso italiano" Università di Genova (highly cited scientist, ISI) (Genova)
	2006	Premio "Guido Venosta" (FIRC/AIRC) (Roma)
	2011	Premio "Delfini d'Argento"
Memberships su invito:	2000	Academia Europaea
	2003	European Molecular Biology Organization (EMBO)
	2003	Gruppo 2003 (highly cited scientists)
	2009	Accademia dei Lincei
Onorificenze	2006	Commendatore della Repubblica per alti meriti scientifici (Roma)
Publicazioni Internaz. in extenso	549	
"Impact factor" Totale	Oltre 3.200	
N° totale di citazioni bibliografiche	Oltre 35.000 (è nell'elenco degli "Highly Cited Scientists" secondo ISI)	
H-index	105 (ISI, web of knowledge)	

Il Prof. Lorenzo Moretta, Professore Ordinario di Patologia Generale e di Fisiopatologia presso l'Università di Genova.

Il Prof. Moretta ha compiuto studi che vengono ritenuti fondamentali in Immunologia. Sua è stata la prima definizione delle sottopopolazioni di linfociti T nell'uomo. Questi studi hanno fornito la base per la comprensione di malattie che coinvolgono il sistema immunitario quali immunodeficienze e malattie autoimmuni. La pubblicazione relativa è stata identificata come "**Citation Classic**" dai Current Contents Life Science (vol.28, n.50, 16 dicembre 1985) essendo stata citata oltre 1300 volte in un periodo di soli 7 anni. Il Prof. Moretta è Autore di **549** pubblicazioni in extenso su riviste e libri internazionali di notevole prestigio ed è stato in assoluto **il ricercatore italiano più citato** nella letteratura scientifica **in un periodo di 10 anni** (1977-87, come riportato dalla rivista "THE SCIENTIST", Current Contents, February 19, 1990).

Ad oggi, il numero di citazioni bibliografiche totali riferite alle sue pubblicazioni sono oltre **35000**. Il Prof. Moretta risulta tra gli "highly Cited Scientists" dell'ISI, lista di cui fa parte un numero limitato di ricercatori italiani. Il suo **h-index** è **105** secondo ISI. Questi dati rappresentano un importante indicatore di come le ricerche compiute dal Prof. Moretta e dai suoi collaboratori abbiano un notevole impatto sulla ricerca biomedica internazionale.

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

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

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

Il gruppo di ricerca diretto dal Prof. Moretta svolge ricerche di base e applicate all'immunologia dei tumori. Le ricerche sono principalmente focalizzate sui linfociti T e sui linfociti NK dell'uomo.

Un contributo fondamentale del laboratorio diretto dal Prof. Moretta in stretta collaborazione con il Laboratorio diretto dal Prof. Alessandro Moretta, Professore Ordinario di Istologia presso l'Università di Genova, è rappresentato dalla definizione dei meccanismi alla base della funzione NK (uccisione di cellule tumorali) con la scoperta di una serie di nuovi recettori inibitori specifici per molecole HLA di classe I (denominati KIR) e dei recettori responsabili dell'attivazione delle cellule NK e dell'induzione dei processi di uccisione delle cellule tumorali. I geni che codificano per questi recettori sono stati clonati nel laboratorio del Prof. Moretta. Nel complesso oltre 15 nuove molecole recettoriali sono state identificate e clonate dal gruppo del Prof. Moretta. Uno di questi nuovi recettori chiamato p75 si è dimostrato in grado di inibire la proliferazione e di indurre morte di cellule leucemiche mieloidi. Sono evidenti le possibili applicazioni di questi risultati alla terapia di leucemie mieloidi refrattarie alla chemioterapia. Le conoscenze acquisite dal Prof. Moretta sulle cellule NK e sui loro recettori sono alla base di importanti risultati nella terapia delle leucemie acute ad alto rischio basati sull'identificazione di mismatches tra recettori KIR delle cellule NK del donatore e alleli HLA di classe I del paziente (tipicamente, nel trapianto aploidentico da genitore). Questi studi sono stati realizzati con notevole successo in pazienti pediatriche dai Proff. Lorenzo e Alessandro Moretta in collaborazione con i Proff. A. Moretta e F. Locatelli.

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

STAFF

Segretaria Direttore Scientifico

Cinzia Miriello (Università)

Segreteria ed editoria del Direttore

Stefano Canu

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

Segreteria Direzione Scientifica

Roberta Fossati

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

Segreteria Scientifica

Laura Diamanti

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

Segreteria Seminari Scientifici

Orietta Poggi

Gestione amministrativa dei Seminari scientifici.

Segreteria Amministrativa

Maria Gabriella Marinari

Alessandra Della Rovere

Giuseppina Fabbri

Giorgio Sangalli

Anna Cesarini
Vincenza Nalbone
Eva Canepa

Sovrintende alla gestione amministrativa dei finanziamenti relativi a progetti di ricerca di Enti pubblici e privati.

Sezione Grafica

Anna Cesarini

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

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

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

Laboratorio Fotografico

Franco Prefumo, Raffaella Camusso, Luca Tedeschi

Documentazione fotografica e video (avvenimenti, dei casi clinici con documentazione pre e post e durante gli interventi chirurgici).

Digitalizzazione di tutte le lastre rx, riproduzioni di immagini, foto, eco, elaborazioni di immagini e video per divulgazione scientifica.

Aggiornamento grafico dei modelli di documentazione sanitaria in uso in Istituto

Progettazione e realizzazione di brochure, depilanti, poster per le U.O. dell'Istituto

Assistenza ed allestimento seminari e congressi interni

Fotografia e stampa dei cartellini dipendenti

Biblioteca

Angela Carbonaro, Orietta Poggi

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

Traduzioni e Consulenza Linguistica

Anna Capurro

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

Relazioni Scientifiche e Brevetti

Rosa Bellomo

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

Coordina la redazione della Relazione Scientifica annuale ministeriale.

Referente Sistema di Gestione per la Qualità della Direzione Scientifica.

Progetti e attività di ricerca internazionali

Thomas Wiley

Si propone quale servizio di supporto per i ricercatori dell'Istituto per il reperimento di informazioni e documentazioni relative ai programmi di ricerca promossi da enti ed agenzie internazionali (quali la Commissione Europea, l'European Science Foundation, la NATO Science Program), nonché per la preparazione, gestione e rendicontazione dei progetti svolti. Inoltre fornisce

consulenza per opportunità per la Ricerca offerte da enti nazionali o internazionali in merito a borse di studio, soggiorni all'estero o a stranieri intenzionati a recarsi in Italia.

Ufficio Sperimentazioni Cliniche Applicate alla Pediatria (USCP)

Ornella Della Casa Alberighi

Gli obiettivi dell'USCP sono:

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

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

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

Servizio di Epidemiologia e Biostatistica

Direttore Dr. Riccardo Haupt

Localizzazione Padiglione 10 p. 6



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Centro dati: preparazione modulistica, costruzione e aggiornamento banche dati computerizzate; data entry e controllo di qualità
- Registro Nazionale Neuroblastoma. Data management e analisi statistiche
- Supporto metodologico per la preparazione di protocolli di ricerca e per la gestione di studi clinici ed epidemiologici; calcolo della numerosità campionaria
- Applicazione di tecniche di analisi bi- e multivariata per l'identificazione di fattori di rischio per determinati outcomes clinici
- Applicazione di modelli matematici per analisi statistiche inerenti protocolli di ricerca genetica per lo studio di correlazioni genotipo-fenotipo
- Applicazioni di tecniche di analisi descrittiva multivariata (analisi componenti principali, analisi corrispondenze multiple e analisi fattoriale, ecc.) per l'identificazione e la validazione di criteri classificativi in reumatologia pediatrica

Principali collaborazioni

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

Staff

- Riccardo Haupt, Angela Pistorio, Maria Grazia Calevo

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Dr. Silvio Del Buono

Localizzazione Padiglione 10

Referente per la Qualità Dr.ssa Antonella Ciucci, Dr. Antonio Macrina



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

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

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

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

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

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

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

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

Il Direttore Sanitario è inoltre

Membro del Consiglio di Amministrazione

Membro del Comitato Tecnico Scientifico

Membro del Comitato di Budget

Membro Comitato Etico

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

Il Direttore Sanitario si avvale inoltre dell'attività di :

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

Staff

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

Segreteria

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

Cartelle Cliniche

- Diega Canizzaro, Mariangela Di Gennaro, Claudia Colucci

Sportello Malattie Rare

- Michela Bazzari, Milena Ferrando, Andrea Ferreccio

Servizio Socio Sanitario

Direttore Dr. Silvio Del Buono

Localizzazione Padiglione 10



ATTIVITÀ DEL SERVIZIO SOCIO SANITARIO

Le assistenti sanitarie e sociali presenti nel Servizio Socio Sanitario si occupano di:

- denunce di nascita;
 - collaborazione con i servizi sanitari, le ASL e i Distretti sociali;
 - interventi di educazione sanitaria rivolti ai pazienti e ai loro familiari;
 - interventi di sostegno e mediazione culturale per i cittadini stranieri;
 - collaborazione con le Associazioni di volontariato presenti in Istituto;
 - segnalazioni all'autorità giudiziaria competente di minori a rischio su proposta dei sanitari del reparto o del servizio di Pronto Soccorso.
-
- Daniela Pisani, Lucia Centofanti, Paola Guglieri, Rosa Pallino, Anna Tramaglino

Servizio di Dietologia e Nutrizione Clinica



Responsabile Dr. Paolo Fiore

Localizzazione Padiglione 10

Organizzazione e attività

Il Servizio di Dietologia dell'Istituto Giannina Gaslini è una struttura finalizzata al mantenimento o al raggiungimento di un adeguato stato di nutrizione dei pazienti attraverso interventi preventivi, diagnostici e terapeutici.

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

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

Il Servizio di Dietologia, struttura aggregata alla Direzione Sanitaria, è costituito da un medico specialista responsabile e da sei dietiste con completa esperienza nel campo della nutrizione pediatrica

Staff

- Paolo Fiore, Silvia Storace, Maria Pia Marino, Patrizia Comandini, Serena Fierro, Nicoletta Nobili, Sandra Santoni

Dipartimento dei Servizi Assistenziali

Responsabile Dr.ssa M. L. Sperlinga

Localizzazione Padiglione 10

Referente per la Qualità Dr.ssa M. L. Sperlinga



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

Obiettivi

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

- alla definizione degli obiettivi Aziendali/Dipartimentali ed alla loro realizzazione;
- alla definizione delle dotazioni organiche Aziendali, per i profili professionali rappresentati;
- provvede alle assegnazioni di personale;
- al reclutamento/selezione del personale infermieristico e di supporto;
- alla realizzazione di progetti di ricerca multidisciplinari;
- alla definizione di iniziative Aziendali inerenti l'accreditamento e la qualità e collabora alla realizzazione delle stesse;
- alla definizione del "Sistema Aziendale per la valutazione del personale", in particolare per il personale dei profili afferenti;
- alla realizzazione di interventi finalizzati alla prevenzione delle infezioni ospedaliere.

Inoltre:

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

Staff

- M. Lucia Sperlinga, Armida Belsole, Marina Ceruso, Gracy Kuruthulangara, Marina Picconi, Anna Urbano, Anna Valdata, Milvia Subbrero

FARMACIA

Direttore Dr.ssa Rossella Rossi

Localizzazione Padiglione 15

Referente per la Qualità Dr.ssa Paola Barabino



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Formulazione, allestimento e approvvigionamento di farmaci, galenici, magistrali e officinali, di soluzioni disinfettanti, di reattivi per laboratorio, di preparazioni pediatriche orfane non reperibili in commercio, preparazione di monodosi per uso pediatrico e neonatale
- Centralizzazione dell'allestimento di chemioterapici antitumorali
- Attività di Farmacosorveglianza, coordinamento delle segnalazioni avverse da farmaci e dispositivi medici per l'Osservatorio del Ministero della Salute
- Responsabilità della Segreteria Scientifica del Comitato Etico dell'Istituto
- Partecipazione attiva ai progetti del Comitato Infezioni Ospedaliere
- Gestione delle prescrizioni off- label
- Gestione dei farmaci in Sperimentazione clinica e allestimento delle terapie
- in doppio cieco
- Attività monitoraggio per sperimentazioni cliniche no profit
- Documentazione e informazione sul farmaco rivolto al personale sanitario ed a utenza esterna
- Monitoraggio quali- quantitativo dei tetti di radioattività per l'attività di assistenza e di ricerca dei laboratori
- Mantenimento della Certificazione ISO 9001 per tutte le attività della Farmacia e secondo Joint Commission per quanto riguarda la gestione del farmaco
- Distribuzione Diretta di farmaci ad alta criticità assistenziale e ad alto costo

Principali collaborazioni

- Università degli Studi di Genova ed Università degli Studi di Torino, Milano e Pisa per l'attività di tirocinio pratico professionale per laureati in Chimica e Tecnologie
- Farmaceutiche, laureandi in Farmacia e specializzandi in Farmacia Ospedaliera.
- AIFA/Ministero della Salute per l'Osservatorio Nazionale sulle Sperimentazioni Cliniche.
- AIFA/Ministero della Salute per la Rete Nazionale di Farmacovigilanza.
- Istituto Superiore di Sanità per il monitoraggio delle reazioni avverse da farmaci che hanno comportato un ricovero ospedaliero
- Regione Liguria per la gestione dei flussi della farmaceutica

- Regione Liguria come membro rappresentante dei Farmacisti Ospedalieri per la Commissione sull'Appropriatezza Terapeutica
- Scuola Professionale "Lorenza Gaslini"- per corsi di formazione rivolti a personale sanitario medico e non medico"

Staff

- Rossella Rossi, Paola Barabino, Tullia Emanuelli, Chiara Francesca Intra, Ines Lorenzi, Eleonora Panetta



I DIPARTIMENTI

DIPARTIMENTO CARDIOVASCOLARE Dr. Lucio Zannini

CARDIOCHIRURGIA E CHIRURGIA VASCOLARE

Direttore	Dr. Lucio Zannini
Localizzazione	Padiglione 17 p. t. Blocco Operatorio - Pad. DEA p. 3 Reparto Degenza- DH Ambulatorio P. 10 p. 2
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Lauralba Di Sabato
Referente per la Qualità	Dr. Giuseppe Cervo



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'U.O.C. di Cardiochirurgia e Chirurgia Vascolare, all'interno del Dipartimento Cardiovascolare, si occupa della diagnosi e della cura dei bambini con cardiopatie congenite o acquisite in età pediatrica. Svolge interventi al cuore e corregge le malformazioni vascolari dei bambini, siano esse congenite o acquisite, svolge ricerca clinica su vari aspetti della circolazione extracorporea e della protezione miocardica. La circolazione extracorporea è un sistema che permette di intervenire a cuore aperto mantenendo la circolazione sanguigna e l'ossigenazione del sangue. L'U.O.S. di Chirurgia vascolare: si avvale di una struttura multidisciplinare che consente di affrontare in maniera globale tutte le problematiche diagnostiche e terapeutiche relative ad emangiomi, e malformazioni vascolari e linfatiche complesse.

Attività chirurgica

Gli interventi chirurgici eseguiti dai medici della U.O.C. riguardano il cuore e i vasi sanguigni. Cardiochirurgia: correzione delle cardiopatie congenite complesse nei neonati, in particolare trasposizione dei grossi vasi, ipoplasia del cuore sinistro, truncus arteriosus, anomalie totali dei ritorni venosi polmonari etc.

Correzione elettiva precoce (generalmente entro il 1° anno di vita) delle cardiopatie congenite, per limitare i danni successivi e per evitare la ripetizione degli interventi e dello stress familiare. Chirurgia vascolare: approccio terapeutico multidisciplinare degli emangiomi e delle malformazioni vascolari e linfatiche congenite ed acquisite .

Trattamento chirurgico precoce (primo anno di vita) degli emangiomi cranio- facciali a rischio funzionale ed esteticamente invalidanti e trattamento ricostruttivo plastico nella chirurgia precoce delle malformazioni vascolari cranio- facciali.

Attività di Ricerca

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

Durante il CPB alcuni distretti circolatori dell' organismo, in particolare quello splancnico e renale sono esposti ad un maggiore rischio di ipoperfusione determinando una disfunzione d'organo sino a quadri di insufficienza renale acuta (ARF) postoperatoria.

Lavori hanno dimostrato che il meccanismo alla base del danno renale è una insufficiente disponibilità di ossigeno (DO₂), che probabilmente innesca una situazione di shock cardiocircolatorio mascherato in cui le richieste metaboliche d'organo vengono supportate da un meccanismo anaerobico, con conseguente acidosi lattica.

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

Obiettivi secondari: valutare le variazioni della diuresi oraria durante CPB e durante le prime 6 ore post operatorie; valutare le variazioni dei lattati plasmatici durante le prime 6 ore postoperatorie.

Conclusione del progetto in corso entro il primo semestre 2012 per raggiungimento del n° di pazienti necessario per ottenere una significatività statistica e pubblicazione dei risultati.

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

Lo scompenso cardiaco è una patologia con grande rilevanza nel campo pediatrico e dell' adulto. Il trattamento degli scompensi cardiaci è basato essenzialmente su criteri clinici e su scarsi indicatori precoci obiettivi, peraltro insufficienti per un accurato timing della terapia. L'identificazione di nuovi biomarcatori dotati di maggiore sensibilità e specificità è essenziale per migliorare il trattamento di questa patologia.

L'obiettivo del progetto è di scoprire nuovi biomarcatori partendo dall'analisi del profilo di espressione genica del muscolo cardiaco in pazienti pediatrici affetti da scompenso cardiaco in cardiopatie congenite e sottoposti ad intervento chirurgico presso l'U.O. di Chirurgia Cardiovascolare (Gaslini). Lo Studio sarà portato a termine tramite la misura dei profili di espressione genica dei campioni di tessuto cardiaco e la definizione di gruppi di geni caratterizzanti lo scompenso cardiaco ("signature"). Eseguita l'analisi *in silico*, verranno selezionati i geni della "signature" dello scompenso cardiaco potenzialmente presenti nel sangue o nelle urine e quindi che possono essere testati in un'ampia popolazione di pazienti, inclusi gli adulti. Il Laboratorio di Biologia Molecolare (Gaslini) sarà responsabile della definizione dei profili di espressione genica tramite microarray, della validazione e interpretazione dei risultati.

Prosecuzione nella raccolta dei campioni di tessuto cardiaco in corso di intervento cardochirurgico e studio dei profili di espressione genica tramite microarray.

Studi

- Caratterizzazione fenotipica della Sindrome di PHACES, che rappresenta attualmente il primo studio italiano (in collaborazione con l'U.O. Genetica Molecolare)
- Studio della terapia con Propranololo degli emangiomi infantili a localizzazione facciale (in collaborazione con l'Hôpital Trousseau di Parigi)

Principali collaborazioni

- Prof. Pascal Vouhé - Hôpital Necker, Parigi: Chirurgia della trasposizione congenitamente corretta dei grossi vasi (doppio Switch); chirurgia dell'aorta (tecnica di Ross); chirurgia dell'atresia polmonare con DIV e MAPCA in epoca neonatale.
- Prof Patrick Diner – Hôpital Trousseau, Parigi Chirurgia Plastica ricostruttiva maxillo facciale per patologia vascolare malformativa cervico-facciale
- Prof Claude Laurian - Hôpital Saint Joseph, Parigi Chirurgia delle malformazioni vascolari muscolo scheletriche complesse.

- Dr Michel Wassef- Hôpital Lariboisiere, Parigi Anatomia e Citologia patologica delle malformazioni vascolari complesse.

PROGETTI COOPERAZIONE

Formazione personale medico/infermieristico e realizzazione interventi cardiocirurgici

Kosovo cardiologia pediatrica - ospedale di pristina e ministero della sanità Kosovo

Kurdistan Ospedale Universitario Sulimania e ministero salute Kurdistan (in collaborazione con policlinico Le Scotte di Siena)

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

Staff

- Lucio Valerio Zannini, Italo Borini, Anna Maria Carleo (Anestesia), Giuseppe Cervo, Pietro Dal Monte, Franco Lerzo (Anestesia), Giuseppe Panizzon, Francesco Santoro, Alfredo Virgone (Anestesia), Nadia Vercellino, Laura Di Sabato, Daniela Leonardini

CARDIOLOGIA

Direttore	Dr. Maurizio Marasini
Localizzazione	Pad. 17 p. 2 Sala Emodinamica, p. 3 Ambulatori DEA Piano 3 Reparto Degenza _ DH Pad. 10 p. 2
Coordinatore infermieristico	Sig.ra G. Magioncalda
Referente per la Qualità	Dr. Alessandro Rimini



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

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

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

Progetti di ricerca:

- Studio multicentrico sull’Ambrisentan nell’ipertensione polmonare in età pediatrica (Dr Rimini)
- Studio multicentrico sulla malattia di Hirschsprung (fenotipizzazione) in collaborazione con l’UOC di Chirurgia Pediatrica

Principali collaborazioni

- **Prof Daniel Sidi** - Hôpital Necker Enfants Malades, Parigi

PROGETTI COOPERAZIONE

- **Camerun cardiac center di Shisong**, progetto “cuore per l’Africa” in collaborazione con l’Associazione bambini cardiopatici nel mondo.

Staff

- Maurizio Marasini, Sara Bondanza, Enrico De Caro, Monica Pelegrini, Alessandro Rimini, Alessandra Siboldi, Gianluca Trocchio, Margherita Serafino, Gabriella Magioncalda, Daniela Schenone

DIPARTIMENTO DI CHIRURGIA PEDIATRICA E SPECIALITA' CHIRURGICHE

Prof. Vincenzo Jasonni

CHIRURGIA PEDIATRICA

Direttore	Prof. Vincenzo Jasonni
Localizzazione	Padiglione 17
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Marina Callegari – 2° piano Suor Fernanda – 3° piano Sig.ra Cristina Ammi f.f. – Blocco Operatorio
Referenti per la Qualità	Prof. Girolamo Mattioli



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

Principali collaborazioni internazionali

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

Principali collaborazioni Interdipartimentali

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

Principali collaborazioni Interdisciplinari

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

Staff

- Vincenzo Jasonni, Piero Buffa, Giovanni Maria Bisio, Fiorenza Borella, Fabio Faranda, Silvio Ferretti, Giuseppe Fratino, Girolamo Mattioli, Cinzia Mazzola, Alberto Michelazzi, Ludovico Muller, Alessio Pini Prato, Emilio Podestà, Fabio Sanfilippo, Pierluigi Scarsi, Michele Torre, Antonella Romanelli, Silvana Tamburini, Marina Callegari, Clara Kokkatil, Francesca Roncallo

ANESTESIA E RIANIMAZIONE

Direttore	Dr. Pietro Tuo
Localizzazione	Padiglione 17
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Marta Costa
Referenti per la Qualità	Dr. Giovanni Montobbio (Anestesia in Chirurgia) -Dr. Andrea Moscatelli (Rianimazione) – Dr. Gabriele De Tonetti (Ostetricia) – Dr. Franco Lerzo (UTI Cardio)



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'attività si sviluppa nei seguenti ambiti :

- Decorso post – operatorio
- Esecuzione visita anestesiológica in regime day-surgery e ricovero ordinario in Sala Operatoria e decorso post operatorio
- Anestesia / sedazione per procedure in regime di day-surgery
- Analgesia del parto
- Assistenza del neonato in Sala Parto e in Sala Operatoria

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

- Dolore postoperatorio
- Dolore da procedure
- Dolore nell'urgenza
- Dolore di qualsiasi origine nei pazienti ricoverati
- Attività formativa rivolto al personale, mediante corso aziendale sul riconoscimento del dolore nel paziente pediatrico e principi di trattamento
- Coordinamento Comitato Ospedali Senza Dolore

L'attività si esplica nell'ambito di otto sale operatorie e due postazioni diagnostiche (TAC e RMN) dotate di attrezzatura necessaria per l'anestesia e un ambulatorio.

Le prestazioni erogate sono le seguenti:

- Visite anestesiológicas preoperatorie per interventi chirurgici in regime di day – surgery e di ricovero ordinario
- Anestesia generale nelle seguenti specialità chirurgiche :
 - Chirurgia generale pediatrica e neonatale
 - Chirurgia oncologica
 - Neurochirurgia
 - Chirurgia Maxillo-faciale e Traumatologia
 - Chirurgia Oculare
 - Chirurgia in Ortopedia e Traumatologia
 - Chirurgia Otorinolaringoiatra

- 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 :
 - Emato-oncologia
 - Diagnostica per immagini (TAC, RMN)
 - Endoscopia digestiva e respiratoria
 - Biopsie eco guidate

Anestesia e dorso post operatorio in:

- Cardiochirurgia
- Chirurgia vascolare
- Angiografia
- Cateterismo cardiaco diagnostico e interventoriale
- Anestesia / sedazione per procedure diagnostico terapeutiche regine day-surgery e ricovero ordinario

Reparto polivalente neonatale e pediatrico conta 20 posti letto di Terapia Intensiva e 4 posti letto di terapia Sub Intensiva e si compone nelle seguenti attività:

- Terapia Intensiva neonatale, assistenza neonatale in sala parto e assistenza intensiva ai neonati a termine e pretermine con problematiche mediche e chirurgiche
- Terapia Intensiva Pediatrica, paziente affetto da patologie critiche acute afferente dall'interno dell'Istituto o provenienti da altri centri o dal territorio
- Terapia Intensiva Cardiologica e Cardiochirurgia, assistenza medica e perioperatoria dei bambini affetti da patologie cardiovascolari
- Terapia Intensiva Neurologica
- Terapia Intensiva Post operatoria, assistenza ai bambini sottoposti a interventi chirurgici importanti (neurochirurgici, chirurgia toracica, chirurgia addominale maggiore, chirurgia via aeree)
- Terapia Intensiva per il Pronto Soccorso DEA
- Assistenza pazienti affetti da patologie respiratorie croniche e ventilazione meccanica domiciliare. Team dedicato per la formazione dei genitori per l'assistenza domiciliare al bambino in ventilazione meccanica
- Settore isolamento
- Terapia Subintensiva e ventilazione non invasiva
- Terapia intensiva del Grande Ustionato
- Trasporto del paziente critico
- Centro hub regionale per il trattamento con ipotermia del neonato affetto da encefalopatia ipossico-ischemica
- Attività formativa sul supporto vitale avanzato in età pediatrica secondo linee guida IRC ERC- SIN (corsi EPLS – PALS – NALS)

E' previsto il supporto di una psicologa per le problematiche dei bambini e delle famiglie, è favorita la partecipazione dei genitori all'interno della Rianimazione.

E' presente a tempo pieno una fisioterapista dedicata ai pazienti ricoverati in Rianimazione.

Principali collaborazioni

- Department of Anesthesia, Royal Children's Hospital, Melbourne, Australia
- Dipartimento di Anestesia, Ospedale Pediatrico Buzzi, Milano
- Dipartimento materno infantile, Ospedale S. Orsola Malpighi, Università di Bologna
- UO Anestesia, Ospedali Riuniti Bergamo

- Formazione del personale dell' U.O. in ambito ostetrico ginecologico presso l'Ospedale S.Giovanni Calabita Fatebenefratelli di Roma
- Con U.O. Otorinolaringoiatria, Pneumologia e Chirurgia pediatrica, formazione e organizzazione di un gruppo multidisciplinare dedicato alle patologie delle vie aeree di pertinenza clinica, chirurgica e intensivistica, in collaborazione con Dr. P. Monnier, Ospedale Universitario Losanna
- European CCHS Network, coordinato dalla Dr.ssa Ha Trang, Hopital Debrè, Parigi
- Rete delle terapia intensive pediatriche italiane: survey sulle infezioni e sulla ventilazione meccanica (Gruppo Sispe della Società di anestesia e rianimazione neonatale e pediatrica (SARNePI)
- Approvato progetto ministeriale di ricerca finalizzata: coordinato dal Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto G. Gaslini (Dr.ssa Ceccherini) e coinvolgente: Neuroradiologia (Gaslini), Neurologia (Bambin Gesù), Pediatria (Ospedale Sacra Famiglia, Erba, Lecco)
- Survey nazionale sulla ventilazione meccanica domiciliare (coordinato dal Dr. Fabrizio Racca della Terapia Intensiva le Molinette di Torino)
- Progetto Joint Commission: (collaborazione con Malattie Muscolari, Centro Fibrosi Cistica, Pronto Soccorso Osservazione, Fisiatria) □
- Pediatric ICU Rady Children's Hospital – S. Diego – CA - USA

Staff

- Pietro Tuo, Chiara Balzarini, Maria Rosaria Bianco, Maricanta Bondi, Victoria Bosio, Gabriella Bottari, Francesca Catani, Silvia De Benedetto, Gabriele de Tonetti, Mirta Della Rocca, Roberta Di Stefano, Nicola Massimo Disma, Maria Caterina Forcheri, Alessia Franceschi, Sara Frontalini, Alberto Gandolfo, Paola Grasso, Claudia Grattarola, Elisabetta Lampugnani, Mario Lattere, Leila Mameli, Giovanni Montobbio, Andrea Moscatelli, Lara Petrucci, Franco Puncuh, Laura Ressia, Alessandro Simonini, Miriam Tumolo, Renato Vallarino, Maria Enrica Zamorani, Saverio Talia, Svetlana Kotzeva, Sonia Inglese, Anna Deho, Clelia Zanaboni, Marta Costa, Federica Pannello

NEUROCHIRURGIA

Direttore	Dr. Armando Cama
Localizzazione	Padiglione 16
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Rossella Conforti
Referente per la Qualità	Dr. Alessandro Consales



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

Principali collaborazioni

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

Staff

- Armando Cama, Alessandro Consales, Marco Pavanello, Gianluca Piatelli, Giuseppe Ravegnani, Valeria Capra, Pierluigi Bruschettoni, Maura Gazzo, Rossella Conforti

OCULISTICA

Direttore	Prof. Paolo Capris
Localizzazione	Degenze Pad.16, DH Pad. 5, Ambulatorio Pad.5
Coordinatore infermieristico	Sig.ra T. Caridi – degenze, Sig.ra P. De Berardinis-ambulatorio Sig.ra R. Conforti – sala operatoria
Referente per la Qualità	Dr. Carlo Sburlati



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Diagnosi e chirurgia dello strabismo
- Chirurgia della cataratta congenita ed impianto di cristallino artificiale
- Diagnosi e cura dei glaucomi congeniti ed infantili con particolare riferimento alla Sindrome di Sturge Weber
- Chirurgia della ptosi palpebrale e delle patologie orbitarie
- Immunologia oculare, diagnosi e terapia delle uveiti
- Centro per il controllo ed il trattamento della retinopatia del pretermine
- Neuroftalmologia
- Fluorangiografia
- Angiografia retinica con verde indocianina
- Ecografia oculare e Pachimetria corneale
- Elettrofisiologia, potenziali visivi evocati, elettroretinografia, elettrooculografia
- Esame del campo visivo computerizzato
- Laser terapia delle affezioni del segmento anteriore e posteriore (Yag Laser e Argon Laser anche in anestesia generale)
- Tomografia a coerenza ottica (O C T)
- Retinografia
- Diagnostica e trattamento delle patologie della linea mediana

Principali collaborazioni

- Clinica Oculistica, Università di Genova: glaucoma, analisi della papilla ottica
- Dept of Ophthalmology, University of Lausanne, Svizzera; glaucoma, Test psicofisici: uveiti
- Servizio di Immunovirologia Oculare Università La Sapienza –Roma: uveiti
- Clinica Pediatrica II, Università di Genova: uveiti
- Clinica Oculistica Università di Genova : glaucoma, analisi della papilla ottica
- Clinica Oculistica, Università di Genova: accreditamento alla Scuola di specializzazione in Oftalmologia

- Clinica Oculistica, Università di Genova: accreditamento corso di laurea di Ortottica Assistente di oftalmologia
- Neuropsichiatria Infantile, Università di Genova: accreditamento corso di laurea di Terapia della Neuropsicomotricità dell'età evolutiva
- Istituto David Chiossone, Genova: Progetto 284/11: disposizioni per la prevenzione della cecità e per la riabilitazione visiva e l'integrazione sociale e lavorativa dei soggetti ciechi pluriminorati
- Istituto David Chiossone, Genova: Legge 284/77, ex art.2 nell'ambito del progetto "Prevenzione della cecità e riabilitazione visiva" e Screening oculistico neonatale.
- U. O. Dermatologia, Istituto G. Gaslini : studio e trattamento della Sindrome di Sture Weber
- U.O. Cardiochirurgia e Chirurgia Vascolare, Istituto G. Gaslini: angiomatosi palpebro-orbitari

Staff

- Paolo Capris, Carlo Sburlati, Riccardo De Marco, Simona Panarello, Enrico Priolo, Stefania Raspino, Enrica Spaletta, Marina Mistretta

ODONTOIATRIA E ORTODONZIA

Direttore f.f.	Dr. Roberto Servetto
Localizzazione	Padiglione 10 – p.t.
Coordinatore infermieristico	Sig.ra L. Ailunno
Referente per la Qualità	Dr. Enrico Calcagno



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

In regime ambulatoriale vengono eseguite le seguenti prestazioni :

- Visita odontostomatologica
- Visita ortodontica
- Prevenzione dentale (sigillanti, applicazioni di fluoro educazione sanitaria ed igiene orale); cura conservativa ed endodontica delle carie dentali denti decidui e permanenti
- Estrazioni dentali
- Terapia delle malattie gengivali e parodontali
- Trattamenti ortodontici funzionali e di tipo fisso multibracket
- Trattamento ortodontico nelle malformazioni cranio facciali
- Trattamento protesico di tipo fisso e rimovibile
- Chirurgia orale pediatrica
- Implantologia osteointegrata

Tutte queste prestazioni vengono eseguite anche sul pz. Disabile eventualmente con l' ausilio della a.g. in assenza di collaborazione.

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

In anestesia generale, in sala operatoria presso la Divisione Otorinolaringoiatra e Medicina 4 oculistica si eseguono interventi chirurgici. L' Unità Operativa effettua ogni anno complessivamente circa 50 interventi chirurgici in elezione ed in urgenza in anestesia generale.

Principali collaborazioni

- Centri disabili regionali e nazionali (CEPIM, ANFFAS)
- S.I.O.H. (Società Italiana Odontoiatra per Handicap)
- SIDO (Società Italiana di Ortodonzia)
- SILPS (Società Italiana labiopalatoschisi e sindromi cranio facciali)
- ANDI (Associazione nazionale dentisti italiani)
- SIP (Società Italiana Pediatria)
- SIC (Società Italiana di Celiachia)
- U.O. Odontostomatologia Ospedale Galliera (Genova)
- U.O. Chirurgia Maxillo Facciale Ospedale Galliera (Genova)
- Università di Genova Corso di laurea in Odontoiatria presso la quale i medici del Reparto rivestono il ruolo di Professori a contratto

Staff

- Roberto Servetto, Enrico Calcagno, Laura Ailunno

ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA

Direttore f.f.	Dr. Silvio Boero
Localizzazione	Padiglione 17
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Fulvia Esibiti
Referente per la Qualità	Dr. Filippo M. Senes



Attività clinica e aree di eccellenza

- Trattamento chirurgico ed ortopedico delle malattie e delle disabilità in settori di rilevanza multidisciplinare (gravi deformità idiopatiche, in malattie muscolari, in cerebropatie, in osteodisplasie, in sindromi dismorfiche complesse, in malattie rare, ecc.)
- Trattamento delle deformità congenite (displasia dell'anca, piede torto, sindattilie, mano torta, pollice bifido ed agenetico, S. di Poland, S. di Apert, pseudoartrosi tibiale, diastasi pubica da estrofia vescicale, cifo-scoliosi da emispondilo ecc.)
- Chirurgia vertebrale per gravi deformità (scoliosi, cifosi, spondilolistesi, ecc.) idiopatiche, congenite, neuromuscolari (paralisi cerebrali infantili, atrofie spinali, spina bifida, ecc.) e da altre cause note. Impianti di correzione e sintesi interna tridimensionale nelle scoliosi e nelle cifosi particolarmente gravi, mediante accessi anteriori, posteriori o combinati; tecniche di chirurgia precoce delle scoliosi infantili, idiopatiche e neuropatiche (impianti vertebrali registrabili); chirurgia precoce delle scoliosi e cifosi congenite (asportazione di emispondili, distrattori costali e tecniche di procrastinazione)
- Allungamento chirurgico degli arti nelle differenze in lunghezza, congenite od acquisite e nelle basse stature disarmoniche; trattamento chirurgico delle deviazioni assiali complesse degli arti (osteochondrodysplasie, esiti osteoartriti, deformità posttraumatiche, deformità congenite, ecc.)
- Chirurgia della mano e microchirurgia ortopedica (chirurgia delle malformazioni complesse della mano, pollicizzazione, riparazione del plesso brachiale nelle paralisi ostetriche, innesti nervosi, perone vascolarizzato, reimpianti, lembi vascolari e nervosi, ecc.) e chirurgia ricostruttiva nel traumatizzato
- Trattamento chirurgico e conservativo in neuro-ortopedia (paralisi cerebrali infantili, malattie neuromuscolari, artrogriposi multipla, spina bifida, paralisi posttraumatiche, ecc.)
- Trattamento delle paralisi spastiche con tossina botulinica e/o interventi chirurgici dedicati.
- Chirurgia del piede (trattamento conservativo, secondo il Metodo Ponseti, e chirurgico del piede torto e del piede neurologico, "calcaneo-stop" per il piede piatto, trattamento dell'alluce valgo adolescenziale, ecc.)
- Chirurgia reumatologica, delle displasie scheletriche e delle malattie endocrinometaboliche (artrite reumatoide, mucopolisaccaridosi, osteochondrodysplasie, S. di Marfan, S. di Larsen, neurofibromatosi, ecc.)
- Trattamento chirurgico e conservativo nelle malattie dello sviluppo (osteochondrosi vertebrale, malattia di Perthes ed altre osteochondronecrosi, epifisiolisi della testa del femore, sindromi da sovraccarico funzionale, ecc.)

- Chirurgia mini-invasiva ed osteosintesi a minima (artroscopia diagnostica e terapeutica, sintesi percutanea delle fratture, ecc.)
- Termoablazione con radiofrequenza nelle neoplasie ossee benigne
- Prevenzione e trattamento delle lesioni ortopediche sport-correlate (l'U.O. è sede del gruppo multidisciplinare "Sport in the child: how orthopedics can nurture psychophysical health - International working group")
- Trattamento conservativo delle deformità vertebrali (utilizzo delle metodiche "Maguelone" e "M.M.G."; riduzione delle scoliosi maligne dei primi anni di vita mediante gessi in narcosi, ecc.)
- Chirurgia ricostruttiva e biologica dell'anca

Principali collaborazioni

- Service de Chirurgie Infantile et Orthopédie, Hôpital d'Enfants de La Timone, Marseille
- Laboratoire de BioMécanique - Centre National de la Recherche Scientifique, Paris (scoliosi, ortopedia dello sport)
- Clinica Ortopedica dell'Università di Genova (chirurgia protesica)
- Clinica Ortopedica dell'Università Campus Biomedico di Roma
- Dipartimento di Meccanica e Costruzione delle Macchine – Facoltà d'Ingegneria dell'Università di Genova
- Clinica Ortopedica Università di Torino

Staff

- Silvio Boero, Antonio Andaloro, Flavio Becchetti, Nunzio Catena, Mauro Di Stadio, Sandro Gregorio, Giorgio Marrè Brunenghi, M. Beatrice Michelis, Filippo Senes, Paolo Famà, Fulvia Esibiti, Paola Cassano, Alice Vassallo, Manuela Astrid Rizza

OTORINOLARINGOIATRIA

Direttore	Dr. Vincenzo Tarantino
Localizzazione	Padiglione 16
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Tiziana Caridi
Referente per la Qualità	Dr. Roberto D'Agostino



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

Principali collaborazioni

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

Staff

- Vincenzo Tarantino, Roberto D'Agostino, Andrea Melagrana, Adelina Porcu, Mauro Carlo Stura, Tiziana Caridi, Luana Di Vicino

DIPARTIMENTO DI DIAGNOSTICA PER IMMAGINI

RADIOLOGIA

Direttore f.f. Dr. Gian Michele Magnano

Localizzazione Padiglione 16 - 2° piano

**Coordinatore
Tecnico** Dr. Marco A. Ciccone,
Sig. Gian Piero Chessa

**Referente per la
Qualità** Dr. Marco A. Ciccone



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Il Servizio di Radiologia dell'Istituto eroga prestazioni di:
 Ecografia pediatrica (fatta eccezione per lo studio del cuore);
 Radiologia pediatrica convenzionale
 radiografie standard di torace, addome, rachide, arti e cranio;
 indagini contrastografiche delle vie urinarie (come urografia endovenosa e 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).

Sottolineiamo:

La diagnostica toracica compreso il “cardio- vascular cross sectional imaging” (studio di cuore, grossi vasi con TC ed RM)

L'imaging oncologico

La radiologia muscolo scheletrica (particolarmente progredita nei settori Ecografia ed RM)

La diagnostica e la terapia del varicocele e degli angiomi e delle malformazioni vascolari

L'imaging uronefrologico avanzato (in particolare RM)

Principali collaborazioni

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

Radiologia epato- biliare: Radio Pediatrie, Hôpital Kremlin- Bicetre, Paris.

Radiologia uro- nefrologica: Department of Imaging, Erasme Hospital, Brussels; Department of Imaging, University Hospital of Graz; Radio Pediatrie, Hopital Charles Nicolle, Rouen; Servicio de

Radiologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa; Department of Imaging, Children's Hospital, Philadelphia.

Radiologia d'urgenza nel bambino: Department of Radiology, Children's Hospital, Boston.

Radiologia oncologica: Radiologie Institut Curie, Paris; Department of Radiology, Great Ormond Street Hospital, London.

Radiologia muscolo scheletrica: Department of Radiology, Great Ormond Street Hospital, London; Hôpital Necker- Enfants Malades, Paris.

Staff

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

NEURORADIOLOGIA

Direttore	Dr. Andrea Rossi
Localizzazione	Padiglione 19
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Claudia Ricci
Coordinatore tecnico	Sig. Piero Sorrentino
Referente per la Qualità	Sig. Piero Sorrentino



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

Attività diagnostica

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

RM

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

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

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

TC

L'unità TC in dotazione (Siemens Sensation 64) è ubicata presso il Padiglione 17 nei locali dell'UO Radiologia con la quale è condivisa. Lo studio TC, in ragione della rapidità di acquisizione delle immagini, non richiede nella maggior parte dei casi la sedazione del paziente. L'accesso a tale metodica è strettamente correlato a principi di giustificazione dell'esame, in accordo con le

vigenti normative radioprotezionistiche. Vengono eseguiti esami dell'encefalo, del rachide (valutazioni mirate di singoli segmenti) e di aree anatomiche specifiche quali l'osso temporale (studio delle rocche petrose) e l'orbita. In casi selezionati può porsi l'indicazione alla somministrazione di mezzo di contrasto iodato per via endovenosa.

Attività interventistica

Angiografia interventistica

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

Principali collaborazioni

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

Staff

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

ANATOMIA ED ISTOLOGIA PATOLOGICA

Direttore Dr. Claudio Gambini

Localizzazione Padiglione 2

Referente per la Qualità Sig. Federico Comanducci



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

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

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

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

Attività di microdissezione mediante un microscopio laser su sezioni istologiche ottenute sia da materiale criopreservato sia da materiale incluso in paraffina, al fine di ottenere campioni selezionati da cui estrarre DNA o RNA per analisi biomolecolari.

La diagnostica microscopica si avvale inoltre di metodiche aggiuntive quali istochimica, istoenzimatica, immunoistochimica, microscopia a fluorescenza e in luce polarizzata, citometria a flusso, ricerche mediante tecniche biomolecolari di agenti infettivi quali HPV, Clamydia, Epstein Barr virus, CMV, ecc, determinazioni di oncogeni e utilizzo di tecnica FISH o CISH per individuazione di amplificazione o di riarrangiamento di geni di significato prognostico o diagnostico (riarrangiamento MYC, Bcl2, Bcl6, amplificazione CERB- B2, EGFR, trisomie).

Oltre all'attività diagnostica l'Anatomia Patologica offre supporto a diverse attività di ricerca soprattutto in campo dell'oncologia pediatrica. In particolare l'U.O. è centro di riferimento nazionale per il moderno inquadramento e studio dei tumori neuroblastici periferici. Dal 1995 ha costituito un archivio istologico di questi tumori e partecipa ad un programma nazionale per garantire un'elevata ed omogenea qualità nell'inquadramento clinico, istologico e biologico dei bambini affetti da tumore neuroblastico periferico afferenti ai centri AIEOP sia al momento della diagnosi che nelle altre tappe cruciali della malattia attraverso:

1. corretta diagnosi istopatologica
2. caratterizzazione molecolare
3. studio della malattia circolante e midollare.

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

L'U.O. di Anatomia Patologica, in cooperazione con l'U.O. di Biologia Molecolare dell'Istituto ha organizzato una **Biobanca** Integrata di Tessuto- Genomica (**BIT**) accreditata dalla Regione Liguria, che garantisce la conservazione, distribuzione ed analisi dei tessuti normali e patologici ed è indispensabile per derivare biomarcatori multipli ed attuare una medicina personalizzata. La BIT raccoglie materiale proveniente dall'Istituto Gaslini e da strutture esterne ed ha importanti ricadute sulla ricerca scientifica soprattutto su questo tipo di tumori.

Principali collaborazioni

- SIOPEN- R- NET (European Society of Paediatric Oncology Neuroblastoma Research Network). Creazione di un network per la condivisione – in via telematica – dei principali aspetti diagnostici dei casi a maggiore complessità, rarità e/o ricaduta terapeutica e di ricerca scientifica ha i centri afferenti – rappresentati dalle sedi dei centri di riferimento nazionale
- Univ. Clinic of Pathology, Wahringer Gurtel 18- 20, A- 1090 Vienna, Dott. Gabriele Amann
- Dept. of Pathology Rikshospitalet, Sognsvannsveien 20, N- 0027 Oslo, Dott. Klaus Beiske
- Histopathology Pathology Dept. St. James's University Hospital, Beckett Street UK, Leeds LS9 7TF, Dott. Catherine Culinane
- Departamento de patología, Facultad de medicina, Avda Blasco Ibanez 17, E- 46010 Valencia, Dott. Samuel Navarro
- Service de Pathologie, Hopital Robert Debré, EA3102 Université Paris 7, 48 Boulevard Sérurier F – 75019 Paris, Prof. Michel Peuchmaur
- Università di Padova e Istituto di Anatomia Patologica per le neoplasie dei tessuti molli e per i tumori rari dell'infanzia e Laboratorio di Oncologia per lo studio biologico- molecolare del rhabdomyosarcoma e del tumore di Ewing/PNET
- Servizio di Anatomia Patologica dell'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna per la patologia neoplastica ossea
- King's College dell'Università di Londra per la patologia epatica
- Ospedale St. John's dell'Università di Londra per la patologia cutanea
- Istituto Nazionale per i Tumori di Milano per i tumori renali pediatrici

Staff

- Claudio Gambini, M. Cristina Coccia, Paolo Nozza, Cesarina Savioli, Angela Sementa, Federico Comanducci

DIPARTIMENTO DI EMATOLOGIA ED ONCOLOGIA Dr. Giorgio Dini

EMATOLOGIA ED ONCOLOGIA PEDIATRICA

Direttore	Dr. Giorgio Dini
Localizzazione	Reparto degenze: Pad. 12 - 2° p.; Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche: Padiglione DEA - 4° p.; DH e Assistenza Domiciliare: Pad. 16 – p. t.
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Daniela Trucco
Referente per la Qualità	D. Caprino, M. Conte, G. Morreale, J. Svhan



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- **UOS DH e Assistenza Domiciliare:** progetto fuori terapia: gestione delle sequele a medio e lungo termine indotte dai trattamenti erogati, sorveglianza per secondo tumore, in collaborazione con le altre UOS.
- **UOS Ematologia:** insufficienze midollari: meccanismi del danno sul midollo osseo; Ruolo di nuove molecole protettive del danno. Protocolli sperimentali di salvataggio delle LA.
- **UOS Emostasi e Trombosi:** caratterizzazione degli anticorpi antifosfolipidi in età pediatrica; Individuazione e prevenzione del rischio trombotico venoso; diagnosi prenatale non invasiva.; studio epidemiologico dei fattori di rischio genetici ed acquisiti correlati alle malattie tromboemboliche
- **UOS Neuro-Oncologia:** studio neoplasie maligne in pazienti di età < 3 anni di vita; tumori a cellule germinali intracranici e tumori Rabdoidi cerebrali
- **UOS Oncologia:** Neuroblastoma: fattori prognostici e modalità terapeutiche innovative; studi di Fase I e II nuovi farmaci antiblastici in pediatria
- **U.O.S. TCSE:** studio prospettico sull'incidenza e sull'evoluzione della malattia veno-occlusiva epatica dopo TCSE: ruolo della profilassi con defibrotide; studio prospettico di fase II sul trattamento della graft-versus-host disease (GVHD) refrattaria al trattamento cortisonico

Principali collaborazioni

- Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica (A.I.E.O.P.)
- Gruppo Cooperativo Europeo Neuroblastoma
- Dipartimento Biochimica Università Napoli
- Centro Emofilia e Trombosi, I.R.C.C.S. Ospedale Maggiore Milano e Ospedale Castelfranco Veneto (Gruppo di Lavoro Genetica A.I.C.E)
- EO Ospedali Galliera: Laboratorio tissutale e Registro Italiano Donatori di Midollo (IBMDR); UOC Urologia; UOC Medicina Nucleare; UO Chirurgia Tiroidea

- IRCCS A.O.U.San Martino- IST- Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro: Dipartimento Oncologia, Biologia e Genetica; Laboratorio Immunogenetica; DIMES; DOBIG;; Dipartimento Emato-Oncologia (DEMO); Laboratorio Differenziamento Cellulare; UOC Oncologia Radioterapica; Commissione Europea, Contratto QLRT-2001-01768, SIOPEN-R-NET, "Ottimizzazione procedure leucoaferetiche in Europa in pazienti affetti da Neuroblastoma alto rischio"
- Department of Haematology Hospital's Center of Science and Innovation. Aalborg, Denmark
- Forum Nazionale Cure Palliative Pediatriche-Fondazione Vaticana Maruzza Lefebvre D'Ovidio
- Neuropathology Department University of Bonn (per neuro patologie e studio genetico tumori cerebrali)
- Kinderklinik University di Dusseldorf per lo studio dei Tumori a Cellule Germinali
- Dipartimento di Pediatria Università di Padova per studio Genetico dei Tumori in NF1
- Société Internationale D'Oncologie Pédiatrique (S.I.O.P.): CNS Sub-Committe
- Centro Trombosi Universitario al DIMI Dipartimento di Medicina Interna, Università di Genova
- AOSP, Napoli
- Divisione Ortopedia Chirurgica Ospedale Careggi di Firenze
- Cancer Center, Portland, Oregon (USA)
- Fundeni Hospital, Bucarest; Chirurgia ortopedica protesica
- Ospedale S. Corona, Pietra Ligure

Staff

- Giorgio Dini, Daniela Caprino, Massimo Conte, Sandro Dallorso, Carlo Dufour, Maura Faraci, Francesca Fioredda, Alberto Garaventa, M. Luisa Garrè, Guia Hanau, Edoardo Lanino, Luca Manfredini, Carla Manzitti, Maurizio Miano, Concetta Micalizzi, Claudia Milanaccio, A. Claudio Molinari, Giuseppe Morreale, Marilina Nantron, Marina Lanciotti, Paolo Perutelli, Francesca Scuderi, Stefano Amato, Fernando Marotta, Luisa Tronconi, Laura Banov, Eva Johanna Svahn, M. Patrizia Bicocchi, Daniela Di Martino, Maura Aquila, Simona Calza, Sandra Seminara, Orietta Vianello, Daniela Trucco, Barbara Caruzzo, Michela Rebolino

IMMUNOEMATOLOGIA E MEDICINA TRASFUSIONALE (SIMIT)

Direttore	Dr. Gino Tripodi
Localizzazione	Padiglione 12
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Gabriella Nulchis
Referente per la Qualità	Dr. Diego F. Ardenghi
Coordinatore Tecnico	Sig. Massimo Solari Dr. Diego F. Ardenghi



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 espanti 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 SIMIT risulta certificato ISO 9001 ed. 2000 dal 2003 ed è parte integrante del Programma Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche dell'IRCCS G. Gaslini certificato secondo gli standard europei JACIE dal giugno 2011
- Principali aree di ricerca: Selezione di donatori di linfociti mediante aferesi per il trattamento di infezioni intercorrenti in pazienti trapiantati con CSE; Validazione di protocolli per la raccolta e la selezione di linfociti patogeno-specifici in donatori sani; valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche in soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni.

Principali collaborazioni

- Sezione di Istologia – Dipartimento di Medicina Sperimentale Università degli Studi di Genova

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

Staff

- Gino Tripodi, Marina Martinengo, Mariapina Montera, Marco Riso, Francesca Cottalasso, Cinzia Lo Giudice, Fulvia Sindaco, Diego Fabio Ardenghi, Massimo Solari, Patrizia Toselli, Michaela Calvillo, Stefano Iabori, Gabriella Nulchis

MALATTIE INFETTIVE

Direttore f.f.	Dr. Elio Castagnola
Localizzazione	Padiglione 1
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Rossella Cuneo, Sig.ra Patrizia De Gol
Referente per la Qualità	Dr.ssa Angela Tacchella



Attività Clinica e aree di eccellenza

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

Attività di Ricerca

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

Principali collaborazioni

- Pediatric Fungal Network (PFN), studi sulle micosi in pediatria
- European Society for Clinical Microbiology and Infectious Diseases (ESCMID), stesura raccomandazioni terapeutiche
- European Conference of Infections in Leukemia, (ECIL) stesura raccomandazioni terapeutiche
- International Pediatric Fever and Neutropenia Guideline Panel, stesura raccomandazioni terapeutiche

- PICNICC (Predicting Infectious Complications of Neutropenic sepsis in Children with Cancer) Collaboration, elaborazione di regole predittive-terapeutiche
- Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica (AIEOP), studi sulle infezioni in emato-oncologia pediatrica e stesura di raccomandazioni.
- Gruppo Italiano Trapianto Midollo Osseo (GITMO), studi sulle infezioni in corso di trapianto
- Società Italiana di Infettivologia Pediatrica: studi clinici ed epidemiologici
- Protocollo d'intesa nell'ambito dell'Oncologia pediatrica tra Dipartimento di Emato-Oncologia Pediatrica dell'Istituto Gaslini e Azienda Ospedaliera "Santobono-Pausilipon"

Staff

- Elio Castagnola, Elisabetta Bondi, Emilio Cristina, Giuseppe Losurdo, Cristina Moroni, Angela Tacchella, Anna Loy, Patrizia De Gol, Rossella Cuneo, Manuela Rescali

DIPARTIMENTO DI EMERGENZA E ACCETTAZIONE Dr. Pasquale Di Pietro

PRONTO SOCCORSO MEDICO E MEDICINA D'URGENZA

Direttore	Dr. Pasquale Di Pietro
Localizzazione	Padiglione DEA
Coordinatore infermieristico	Sig.ra D. Passalacqua Sig.ra L. Gambino
Referente per la Qualità	Dr.ssa Barbara Tubino



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

Principali collaborazioni

- Children's Hospital – Boston (sedazione e gestione del dolore in pronto soccorso, simulazione avanzata, capnografia)
- Ricerca Multicentrica (Padova, Roma, Napoli, Genova) sulla sicurezza dei farmaci
- in pediatria organizzato con il Ministero della Salute;
- Ricerca Multicentrica sull'utilizzo di Ondasetron in gastroenterite
- Istituto Superiore di Sanità (farmacovigilanza, prevenzione incidenti)
- AIFA (collaborazione clinica)
- Dipartimento di Genetica IGG- Genova, U.O. Neonatologia Meyer – Firenze, Clinica pediatrica - Varese, Centro SIDS Osp Sant'Anna -Torino , Dipartimento di Genetica - Parma, U.O. Pneumologia Bambin Gesù - Roma (ALTE-SIDS)

- Istituto di Anatomia patologica e Medicina legale di Genova (SIDS)
- U.O. di Neurologia Clinica Pediatrica - Padova, Clinica Pediatrica – Milano, Osp Regina Margherita -Torino, Meyer- Firenze, Ospedale Bambin Gesù- Roma, Clinica Universitaria – Bari; Osp. Santobono Napoli - in prospettiva collaborazione con i registri nazionali pediatrici inglese e tedesco (registro trombosi)
- Clinica pediatrica - Padova, Ospedale Bambin Gesù -Roma, Osp. Santobono - Napoli (farmacovigilanza)
- Osp Regina Margherita -Torino, Meyer- Firenze, Ospedale Bambin Gesù- Roma , Clinica pediatrica – Bari; Osp. Santobono- Napoli, Clinica pediatrica – Padova, Osp. Salesi Ancona, IRCCS Burlo Garofalo – Trieste (dolore in P.S.)
- ASL 1 Imperiese (maltrattamento e abuso di minore)
- ASR Liguria e Dipartimento Salute e Servizi Sociali Regione Liguria (campagna prevenzione SIDS)
- Presenza attiva con collaborazione in Società Italiana di Pediatria e Società Italiana di Medicina d’Urgenza

Staff

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

DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE E DI LABORATORIO Dr. Giovanni Melioli

LABORATORIO CENTRALE ANALISI

Direttore	Dr. Giovanni Melioli
Localizzazione	Padiglione 15
Referente per la Qualità	Dr. Salvatore Mangraviti, Dr.ssa Anna Maria Rabagliati



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Il Laboratorio Centrale di Analisi svolge un'attività clinica nel campo delle indagini diagnostiche *in vitro* su differenti materiali patologici e nel corso dell'anno vengono effettuati oltre 1.600.000 indagini di laboratorio. L'attività assistenziale si svolge nell'arco dell'intera giornata per tutti i giorni dell'anno operando nel campo della chimica clinica, ematologia, coagulazione, microbiologia, sierologia, immunologia clinica ed allergologia. Svolge inoltre indagini di elevata complessità nel campo della endocrinologia, proteomica, cromatografia, dei dosaggi di enzimi intracellulari, dello screening di difetti genetici nel I e II trimestre, della tossicologia, della parassitologia, della sorveglianza delle infezioni nosocomiali. Utilizza tecniche di biologia cellulare e molecolare nel campo della microbiologia. L'automazione della maggioranza dei processi analitici è completa e in campo gestionale, il sistema informatico del Laboratorio è integrato con il sistema informativo dell'Istituto. Dopo aver ottenuto nel 2004 la certificazione del Sistema Qualità a norma ISO 9001/2008 (BVQI n° 158497), con il resto dell'Istituto ha ottenuto dal 2007 l'Accreditamento all'Eccellenza sec. Joint Commission International (J.C.I.) e dal 2009 la certificazione del Sistema Qualità a norma ISO 9001/2000. Sono in atto sistemi di controllo della qualità analitica, sia interni che esterni e in ambito Dipartimentale esiste un Programma di Formazione Continua specifica per gli operatori del Laboratorio stesso.

Principali collaborazioni

- Istituto di Microbiologia, Università di Ferrara (Herpes virus)
- Istituto di Ematologia, Università di Parma (Stem cells)
- Ematologia Pediatrica, Università di Padova (Leucemie e Linfomi)
- Clinica per Malattie Respiratorie Università di Genova (Allergologia)

Attività di Medicina Molecolare

- Studi di Immunologia Molecolare sul ruolo delle cellule Natural Killer nel controllo della viremia, mediante l'analisi dell'espressione dei loro recettori, dei relativi ligandi e di alcuni dei meccanismi di regolazione postrascrizionale quali quelli dipendenti da micro RNA (miRNA).

- Disegno ed ottimizzazione di sistemi di diagnostica molecolare applicati nel controllo delle patologie infettive sia batteriche che virali.
- Attività di ricerca di nuovi marcatori tumorali
- Supporto al CIO e l'analisi della clonalità di ceppi patogeni (MRSA, *Candida albicans*).

Principali collaborazioni

- Dr Mauro Malnati, Unità di Virologia Molecolare DIBIT San Raffaele Milano
- Prof Andrea De Maria, S.S. Infettivologia, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro. Genova, Italy e Dipartimento di Scienze della Salute, University of Genoa, Genova, Italy.

Staff

- Giovanni Melioli, Roberto Bandettini, Roberto Biassoni, Raffaella Cozzani, Fabio Facco, Salvatore Mangraviti, Paolo Montaldo, Carmela Cirillo, Eddi Di Marco, Patrizia Fortini, Luisa Pescetto, A. Maria Rabagliati, Luigia Ricagni, Rossella Ricci, Graziana Manno, Candida Palmero, Elisabetta Ugolotti, Ennio Biagini, Rodolfo Pessina, Margareta Pastoriza Dal Valle, Giuliana Cangemi, Chiara Bernardini

LABORATORIO DI BIOLOGIA MOLECOLARE

Direttore Dr. Luigi Varesio
Localizzazione Padiglione 2, p. 2
Referente per la Qualità Dr.ssa Maria Luisa Belli



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca Principali collaborazioni

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

Genomica Funzionale

Il laboratorio di Biologia Molecolare è responsabile della 'core facility' per il microarray presso l'Istituto G. Gaslini. Il gruppo di genomica funzionale si dedica all'analisi dei profili di espressione genica, dell'espressione dei micro- RNA e di array CGH. La tecnologia del microarray permette di definire i livelli di espressione genica, di micro- RNA regolatori o le anomalie cromosomiche. Il gruppo di Genomica Funzionale si occupa della caratterizzazione molecolare (espressione genica, miRNA e CGH) dei campioni che pervengono alla Biobanca Integrata TRessuto-genomica (BIT) dell'Istituto Gaslini. I dati risultanti dalle singole analisi vengono integrati e correlati con i dati clinici dei pazienti presenti in biobanca. Il gruppo bioinformatico sviluppa le piattaforme per la condivisione dei dati. Questo approccio è diretto alla diagnostica molecolare e a nuove strategie di ricerca.

Meccanismi di trasformazione cellulare

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

Patofisiologia e trattamento della glicogenosi di tipo 1a

Studio della Glicogenosi di Tipo 1a (GSD- 1a). La GSD- 1a è una malattia congenita causata dalla non funzionalità di una proteina presente nel fegato, la glucosio-6-fosfatasi (G6Pasi), che è importante per il controllo del metabolismo degli zuccheri. A seguito di questa mutazione il metabolismo del glucosio è molto alterato ed è compromessa la funzionalità epatica e renale, spesso in modo particolarmente grave.

Microambiente del tessuto

La presenza di aree di ipossia, una diminuzione della tensione di ossigeno che origina da un'inappropriata vascolarizzazione e/o un eccessivo consumo di ossigeno, e' una caratteristica comune dei tumori maligni e di numerose altre situazioni patologiche, quali condizioni ischemiche (ad esempio infarto del miocardio e ischemia cerebrale), infiammazione cronica (ad esempio artrite reumatoide e aterosclerosi), infezioni batteriche e ferite. L'ipossia crea un microambiente unico capace di influenzare l'espressione genica, il fenotipo e le risposte funzionali sia delle cellule del tessuto d'origine che dell'infiltrato infiammatorio e rappresenta quindi un parametro determinante per l'architettura tissutale, l'evoluzione di un tumore, le reazioni infiammatorie e immunitarie e la risposta alle terapie. Studi sperimentali e clinici sottolineano il ruolo critico dello stimolo ipossico nella patogenesi dei tumori solidi e delle patologie infiammatorie croniche.

Patofisiologia dell'ipossia

L'ipossia del tessuto è una situazione di carenza di ossigeno che caratterizza una lesione o un processo infiammatorio. In aggiunta a quanto descritto nelle altre sezioni si analizzano le seguenti situazioni infiammatorie.

Microambiente e neuroblastoma

E' in corso di caratterizzazione la risposta del neuroblastoma (NB) all'ipossia, condizione di carenza di ossigeno che caratterizza il microambiente tumorale e che influenza la composizione e l'evoluzione della massa neoplastica e propone di sviluppare approcci terapeutici innovativi per il trattamento del NB basati sulla risposta del tumore a questo stimolo.

BIT (Biobanca Integrata Tessuto-genomica)

Il laboratorio di Biologia molecolare è responsabile della componente genomica della Biobanca Integrata Tessuto- genomica (BIT) dell' Istituto G. Gaslini che è stata recentemente accreditata a livello della Regione Liguria. La (BIT) rappresenta una nuova struttura in cui il materiale biologico viene analizzato e caratterizzato in base a criteri morfologici ed istochimici associati ad informazioni di espressione genica del tessuto attraverso tecnologie le più innovative.

La BIT raccoglie materiale proveniente dalla struttura in cui ha sede, e da altre esterne. L'unità di Anatomia Patologica è responsabile della collezione, del frazionamento e dello stoccaggio iniziale del campione oltre che della caratterizzazione istopatologica del tessuto.

Parte del campione biologico viene trasferito presso il laboratorio di Biologia Molecolare dove viene trattato per l'estrazione di DNA, RNA e proteine.

Viene valutata la qualità dei derivati genomici e viene criopreservata in apposito ambiente controllato. Il DNA viene sottoposto ad analisi mediante CGH array,. Il profilo di espressione genica viene valutato tramite microarray piattaforma Affymetrix. In parallelo i miRNA del campione vengono valutati con chip Milteni.

I prodotti della BIT rappresentano una risorsa indispensabile per lo studio delle patologie per l'identificazione di nuovi biomarcatori della malattia, e per la scoperta di nuovi bersagli terapeutici. Il database associato alla BIT è una sorgente continua di informazione che si aggiorna nel tempo e che serve da guida e supporto per il disegno di una terapia sempre più mirata e personalizzata.

Principali collaborazioni

- Prof. G. Melillo (NCI, Frederick, USA): microarray, ipossia ed espressione genica
- Dr. Janice Chou (NIH, NICHD HDB, Bethesda, USA): glicogenosi di tipo 1a, terapia genica
- Prof. Bruce Zwillig (Dept. of Microbiology, Ohio State University, Columbus, USA): macrofagi e monociti
- Prof. G. Forni (Dip. Scienze Chimiche e Biologiche, Università di Torino): immunologia dei tumori
- Dr. Yi Zheng (Dept. of Biochemistry, University of Tennessee, Memphis, USA): GTPasi, trasduzione del segnale
- Dr.ssa Fiorella Altruda (Dip. Genetica, Biologia e Chimica Medica, Torino): topi knock- out e knock- in per il gene Dbl
- Prof.ssa Mara Torrisi (Dip. Medicina Sperimentale, Policlinico Umberto I, Roma): immunofluorescenza, microscopia elettronica
- Prof.ssa Isabella Screpanti (Dip. Medicina Sperimentale e Patologia, Università La Sapienza, Roma): immunologia dei tumori, linfociti T, modelli animali
- Prof.ssa Maria Cristina Mingari (Dip. Oncologia, Biologia, e Genetica, Università di Genova) Recettori inibitori, NK
- Dr. Maurizio Luisetti (Ist. di Tisiologia e Malattie Respiratorie, Policlinico S.Matteo, Università di Pavia, Pavia): tumori polmonari, immunoistochimica
- Dr. Giuseppe Lungarella (Università degli Studi di Siena): patologia polmonare, istochimica, modelli animali
- Dr. Bruno Bembi (Unità di Malattie Metaboliche, I.R.C.C.S. Burlo Garofolo, Trieste): malattie metaboliche, glicogenosi, diagnosi
- Dr. David Munroe (SAIC A Division of Science Applications International Corporation, Frederick, USA): istomicroarray, cDNA microarray, nanotecnologie.
- Dr. Ulrich Pfeffer (Laboratory of Molecular Oncology, National Cancer Research Institute, Genova): microarray, PCR
- Dr. Domenico Ribatti (Department of Human Anatomy and Histology, University of Bari Medical School, Bari): angiogenesi
- Dr Ada Sacchi (Istituto Regina Elena, Dipartimento Oncologia Sperimentale, Laboratorio Oncogenesi Molecolare, Roma Italia) Chip on Chip
- Dr Giovarelli (Istituto di Microbiologia, Università di Torino) : Cellule dendritiche
- Prof. Alessandro Verri (DISI, Università degli studi di Genova): bioinformatica
- Dr. Rogier Veersteg (AMC, University of Amsterdam): neuroblastoma
- Dr. Frank Berthold (Clinical Oncology at the University of Köln Children's Hospital, Germany): neuroblastoma
- Dr. Oppenheim Joost (Frederick Cancer research and Development Center, USA): infiammazione
- Dr. Carol Thiele (National Institute of Health, USA): neuroblastoma
- Dr. Alberto Martini (Dipartimento di pediatria e specialità pediatriche, Ist. G. Gaslini Genova): reumatologia
- Dr. Lucio Zannini (U.O. Cardiocirurgia, Ist. G. Gaslini Genova): cardiocirurgia
- Dr. Marina Vignolo (Clinica Pediatrica, Ist. G. Gaslini Genova): obesità
- Dr. Massimo Vitale (S.C. Oncologia Sperimentale D, IST- Istituto Nazionale per la Ricerca sul cancro, Genova): infiammazione
- Dr. Edoardo Raposio (Unità di Chirurgia Plastica, Università degli Studi di Genova): chirurgia plastica
- Prof. Claudio Brunelli (Dipartimento di Medicina Interna, Università degli studi di Genova): obesità

Staff

- Luigi Varesio, Alessandra Eva, Maria Carla Bosco, Maria Luisa Belli

GENETICA MOLECOLARE e CITOGENETICA

Direttore Prof. Roberto Ravazzolo

Localizzazione Pad 16 - Lab. di
Citogenetica: Pad. 15

**Referente per
la Qualità** Dr. Marco Bertorello
(Citogenetica)



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

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

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

Principali collaborazioni

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

Staff

- Roberto Ravazzolo, Margherita Lerone, Isabella Ceccherini, Angela Elvira Covone, Cristina Cuoco, Patrizia Fiorio, Juan Luis V. Galiotta, Giorgio Gimelli, Cristina Morerio, Simona Porta, Patrizia Ronchetto, Aldamaria Puliti, Renata Bocciardi, Marco Bertorello, Loredana Velo

LABORATORIO DI IMMUNOLOGIA CLINICA E SPERIMENTALE



Direttore Prof.ssa Cristina Bottino

Localizzazione Padiglione 2

Referente per la Qualità Dr.ssa Michela Falco

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Trapianto aplo-HSC in pazienti pediatriche leucemiche: analisi del genotipo/fenotipo KIR di cellule NK derivate da 61 potenziali donatori e selezione del donatore di HSC caratterizzato dalla migliore alloreattività NK nei confronti del ricevente.
- Caratterizzazione del ruolo di KIR2DS1 nell'alloreattività KIR/KIR ligand mismatched
- Identificazione delle diverse isoforme di NKp30 e del loro coinvolgimento nella prognosi delle neoplasie gastrointestinali
- Analisi delle interazioni tra cellule NK umane e macrofagi autologhi e identificazione di una forma membranaria di IL-18.
- Identificazione di cellule CD34+ nella decidua e della loro capacità di differenziare in cellule NK deciduali.
- Identificazione di nuovi autoantigeni tipici del diabete di tipo I e della dermatopolimiosite che possono essere utilizzati per fini diagnostici e per individuare nuove strategie terapeutiche.

Principali collaborazioni

- Prof. A. Moretta, Dr. S. Sivori, Dr. R. Castriconi, Dr. F. Bellora. Di.Me.S, Università di Genova
- Prof. M.C. Mingari, Di.Me.S, Università of Genova and IRCCS S.Martino-IST
- Dr. D. Pende, Dr. M. Vitale, Dr. P. Vacca, Dr. F. Frassoni, Dr. A. Pessino, IRCCS S.Martino-IST, Genova
- Prof. A. De Maria, DISSAL, Università di Genova
- Prof. E. Fulcheri, DISC, University di Genova
- Prof. F. Locatelli, Dip. Pediatria Onco-ematologica, Ospedale Bambino Gesù, Roma
- Prof. C. Lunardi, Dip. Medicina, Università di Verona
- Prof. L. Frulloni, sezione di Gastroenterologia, Università di Verona
- Prof. L. Zitvogel, Institut Gustave Roussy and Université Paris Sud-XI, Villejuif, France
- Prof. Miguel López-Botet, Universitat Pompeu Fabra, Barcelona, Spain

Staff

- Cristina Bottino, Michela Falco, Antonio Puccetti, Claudia Cantoni

LABORATORIO DI ONCOLOGIA

Direttore Dr. Vito Pistoia

Localizzazione Padiglione 2

Referente per la Qualità Dr. Danilo Marimpietri



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

La *mission* del Laboratorio di Oncologia è la ricerca traslazionale sui tumori pediatrici; gli obiettivi principali sono lo sviluppo di approcci terapeutici innovativi capaci di colpire selettivamente le cellule tumorali e lo studio del microambiente tumorale al fine di svelare i meccanismi (prevalentemente anche se non esclusivamente immunologici) che promuovono la crescita neoplastica. I tumori più studiati sono il neuroblastoma e le neoplasie emopoietiche, con particolare riferimento a leucemie e linfomi. L'attività di ricerca sul neuroblastoma si colloca nel contesto di una specifica eccellenza gasliniana che coinvolge molti settori dell'Istituto quali ad esempio Oncologia Clinica, Trapianto, Chirurgia e Anatomia Patologica. Un ulteriore stimolo alla ricerca sul neuroblastoma è costituito dal supporto continuo della Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma.

Il Laboratorio di Oncologia è anche impegnato in attività di diagnostica avanzata nei settori delle immunodeficienze, delle malattie linfoproliferative e della genetica del neuroblastoma.

Infine il Laboratorio è attivo nel settore della formazione, partecipando alle attività formative dipartimentali e promuovendo incontri a cadenza mensile di formazione interna.

Attività di ricerca sul neuroblastoma

Le ricerche attualmente in corso presso il Laboratorio di Oncologia riguardano i seguenti punti: 1) studi di silenziamento di geni cruciali per la crescita tumorale mediante trasfezione di piccole molecole di RNA (siRNA); 2) lo sviluppo di nuove modalità di terapia anti-angiogenica basate sull'utilizzo di liposomi caricati con diversi tipi di farmaci anti-neoplastici e indirizzati ai vasi del tumore mediante legame con piccole molecole che riconoscono ligandi specifici; 3) usando una strategia simile, sono stati sviluppati liposomi trasportatori di farmaci a cui è stato legato un anticorpo che riconosce specificamente il ganglioside GD2 espresso sulla superficie delle cellule tumorali; 4) lo sviluppo di nuove strategie di immunoterapia cellulare anti-neuroblastoma basate sull'impiego di linfociti T $\gamma\delta$ in combinazione con il bifosfonato zoledronato; 5) studio del digiuno pre e post-chemioterapia come strategia capace di aumentare la suscettibilità ai farmaci delle cellule tumorali e proteggere quelle normali dalla relativa tossicità; 6) lo studio dei meccanismi di "evasione" utilizzati dalle cellule tumorali per eludere il controllo del sistema immunitario; 7) analisi delle interazioni cellulari che si verificano nel microambiente del tumore con particolare riferimento alla caratterizzazione di popolazioni cellulari immunosoppressive, come linfociti T regolatori e cellule mieloidi soppressive, che favoriscono la crescita neoplastica deprimendo le risposte anti-tumore; 8) studio della malattia residua minima nel midollo osseo e nel sangue

periferico di pazienti con neuroblastoma in diversi stadi di malattia; 9) studi su lunghezza dei telomeri ed espressione di telomerasi in pazienti affetti da neuroblastoma localizzato al fine di identificare nuovi biomarcatori predittivi di ricaduta o progressione che possono interessare una piccola percentuale di questi pazienti; 10) studio della "signature" tumorale nel midollo infiltrato di pazienti affetti da malattia metastatica mediante array di espressione allo scopo di identificare nuovi biomarcatori di progressione; 11) monitoraggio immunologico di pazienti affetti da neuroblastoma metastatico arruolati in due diversi studi europei basati sulla somministrazione di anticorpo monoclonale anti-GD2 e IL-2 ricombinante.

Gli esperimenti vengono condotti in vitro ed in vivo utilizzando ove necessario modelli animali che mimano le modalità di sviluppo e crescita del neuroblastoma umano. Per gli esperimenti in vivo è essenziale la collaborazione con il Servizio di Sperimentazione Animale dell'Azienda Ospedale Università S. Martino-Istituto Scientifico Tumori di Genova.

Attività di ricerca su leucemie linfomi

La ricerca su leucemie e linfomi riguarda lo studio di recettori per citochine/chemochine sulle cellule neoplastiche con due finalità i) sviluppare modalità di "targeting" tumorale con citochine capaci di inibire la crescita neoplastica e ii) identificare nuovi meccanismi di interazioni cellulari mediate da citochine e/o chemochine nel microambiente tumorale. Gli studi attualmente in corso vertono su i) espressione e funzione di recettori per IL-17, IL-25 e IL-31 in linfomi a cellule B di derivazione dal centro germinativo, ii) espressione e funzione del recettore CX3CR1 in leucemie acute e nel microambiente midollare, e iii) interazioni tra citochine e chemochine con "tumor initiating cells" (TIC) (vedi paragrafo successivo). A questo proposito abbiamo recentemente dimostrato che la citochina IL-12, studiata approfonditamente nell'ultimo decennio dal Laboratorio, inibisce in maniera transitoria la crescita delle cellule di leucemia mieloide acuta dell'età pediatrica agendo sia sulle TIC sia sulla massa di cellule tumorali più differenziate.

Attività di ricerca su cellule staminali mesenchimali e tumorali

Le cellule staminali sono dotate di due proprietà fondamentali, auto-rinnovamento e capacità di differenziare. Anche la crescita tumorale è sostenuta da cellule staminali e vi è dibattito se queste siano una popolazione ristretta che regola gerarchicamente la differenziazione della maggioranza delle cellule maligne o se invece ogni cellula tumorale possa trasformarsi stocasticamente in cellule staminale e viceversa in virtù di meccanismi che operano nel microambiente neoplastico. Le cellule staminali tumorali vengono definite anche TIC in virtù della loro capacità di formare tumori in seguito all'inoculo sequenziale in topi immunodeficienti. Recentemente abbiamo dimostrato che una quota di vasi tumorali nel neuroblastoma sono rivestiti da cellule endoteliali derivanti da un processo di trans-differenziazione delle cellule tumorali e pertanto portatrici delle stesse anomalie genetiche del tumore di origine. Abbiamo inoltre identificato una piccola sottopopolazione di cellule progenitrici di neuroblastoma che esprime tenascina-C e costituisce il "reservoir" delle cellule endoteliali di origine neoplastica. Le cellule tumorali tenascina-C positive sono dotate di un elevato grado di plasticità ma non sono cellule staminali tumorali. Attualmente sono in corso studi per verificare se l'eliminazione delle cellule endoteliali di origine neoplastica mediante immunoterapia con anticorpi monoclonali anti-endotelio è in grado di ridurre la crescita del neuroblastoma umano in topi immunodeficienti.

Le cellule staminali mesenchimali possiedono la capacità di differenziare in adipociti, condrociti, osteoblasti e fibroblasti. Sono inoltre dotate di complesse attività immunoregatorie che costituiscono la base razionale per il loro impiego nel trattamento di malattie autoimmuni. Per quanto riguarda i rapporti con i tumori, è stato accertato in diversi modelli sperimentali che le cellule staminali mesenchimali migrano con elevata selettività nella sede della lesione tumorale dove contribuiscono alla formazione del microambiente locale spesso facilitando la crescita o la metastatizzazione del tumore. Sono in corso esperimenti per stabilire se le cellule staminali mesenchimali possano influenzare la crescita in vivo di cellule di neuroblastoma umano inoculate in topi immunodeficienti. In un filone parallelo di ricerca, si intende studiare le interazioni in vivo tra cellule staminali mesenchimali e TIC di leucemie acute pediatriche mieloidi o linfoidi.

Attività di diagnostica avanzata

Il Laboratorio di Oncologia è impegnato in attività di diagnostica avanzata intramurali che riguardano la caratterizzazione immunologica a) degli organi linfoidi di pazienti pediatrici affetti da linfoma o sospetto linfoma (in collaborazione con l'UOC di Anatomia Patologica) e b) di campioni biologici di pazienti pediatrici affetti da sospetta immunodeficienza (in collaborazione con le UOC Laboratorio di Analisi Cliniche, Servizio Immunotrasfusionale, Pediatria ad indirizzo Endocrinologico e Reumatologico e Malattie Infettive).

Inoltre il Laboratorio di Oncologia esegue l'analisi Comparative Genomic Hybridization (CGH) per lo studio delle anomalie citogenetiche tumorali con valore prognostico nei pazienti con neuroblastoma. Tale attività rientra anche nella Biobanca dei tumori pediatrici, coordinata dal dr. Varesio e del Dr. Gambini, a cui il Laboratorio partecipa con due ulteriori unità dedicate allo studio del sangue periferico e del midollo osseo.

Principali collaborazioni

- Prof. Giorgio Trinchieri, NCI, Frederick, USA
- Prof. Soldano Ferrone, Hillman Cancer Center, Pittsburgh, USA
- Prof. Domenico Ribatti, Dipartimento di Anatomia e Istologia Umana, Università di Bari
- Dr. Angelo Corti, Istituto San Raffaele, dIBIT, Milano
- Dr. Silvano Ferrini, IST, Genova
- Prof. Giuseppe Basso, Oncologia Pediatrica, Università di Padova
- Prof. Francesco Di Virgilio, Patologia Generale, Università di Ferrara
- Prof. Antonio Uccelli, Clinica Neurologica, Università di Genova
- Prof. Nicola Giuliani, Ematologia, Università di Parma
- Prof. Emma Di Carlo, Anatomia Patologica, Università di Chieti
- Prof. Franco Locatelli, Dipartimento Ematologia e Oncologia Pediatrica, Ospedale Bambino Gesù, Roma
- Prof. Fabio Malavasi, Dipartimento di Genetica, Università di Torino
- Prof. Franz Blaes, University of Giessen, Germany
- Prof. Holger Lode, University of Greisswald, Germany
- Prof. Arturo Sala, Brunel University, London
- Prof. Ruth Ladenstein, St. Anna Children Hospital, University of Vienna, Austria
- Prof. Roberto Chiarle, Università di Torino
- Dr. Maurilio Ponzoni, Anatomia Patologica, Istituto San Raffaele, Milano
- Dr. Francesco Bertoni, IOR, Bellinzona, Switzerland
- Prof. Alessandro Moretta, DIMES, Università di Genova
- Prof. Maria Cristina Mingari, DIMES, Università di Genova
- Prof. Cristina Bottino, Laboratorio di Immunologia, Istituto G. Gaslini
- Prof. Roberto Ravazzolo, Laboratorio di genetica Molecolare, Istituto G. Gaslini
- Prof. Silvia Deaglio, Università di Torino
- Prof. Paolo Bianco, Università La Sapienza, Roma

Staff

- Vito Pistoia, Anna Corcione, Maria Valeria Corrias, Annalisa Pezzolo, Mirco Ponzoni, Ignazia Prigione, Danilo Marimpietri

Unità AIRC Immunologia e Tumori



COORDINATORE Dr.ssa Irma Airoidi

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

L'attività di ricerca si è focalizzata sul ruolo di citochine come potenziali agenti terapeutici nelle leucemie acute pediatriche di origine mieloide che linfoide. Abbiamo sviluppato un modello pre-clinico rappresentato da animali immuno-deficienti in cui è stato possibile far crescere leucemie umane con caratteristiche patologiche e cliniche simili a quelle che si riscontrano nei pazienti. Questo modello ha permesso di dimostrare che le citochine IL-23 ed IL-27 sono in grado non solo di agire sulla cellula leucemica ostacolandone la crescita, ma anche sul microambiente tumorale dove la leucemia si sviluppa e trova sostegno per la sua progressione. In questo contesto, abbiamo documentato che IL-27 svolge una potente attività anti-angiogenica ostacolando così la neo-formazione di vasi sanguigni che alimentano il tumore. Inoltre, abbiamo dimostrato che IL-27 è in grado di modulare l'attività di altre cellule che fanno parte del microambiente tumorale quali gli osteoblasti e gli osteoclasti che giocano un ruolo importante nelle metastasi ossee. La citochina protegge l'osso dall'erosione indotta dalle cellule tumorali inibendo l'attività degli osteoclasti e inducendo la proliferazione degli osteoblasti. I nostri studi hanno quindi portato all'identificazione di IL-23 ed IL-27 quali nuovi potenti agenti anti-tumorali che aprono importanti prospettive terapeutiche in particolare per quei pazienti leucemici non responsivi alle terapie convenzionali.

Principali collaborazioni

- Prof. Franco Locatelli, Direttore Dipartimento Emato-Oncologia Pediatrica, Ospedale Bambino Gesù, Roma
- Prof. Giorgio Trinchieri, Direttore Laboratorio Immunologia Sperimentale, NIH, Frederick, USA
- Prof. Domenico Ribatti, Università di Bari
- Prof. Emma Di Carlo, Dipartimento di Oncologia e Medicina Sperimentale, Università di Chieti
- Prof. Christian Munz, Viral Immunobiology, Institute of Experimental Immunology, University of Zürich, Svizzera
- Prof. Nicola Giuliani, Centro Trapianto di Midollo ed Ematologia, Università di Parma
- Prof. Giuseppe Basso, Università di Padova
- Dr.ssa Emanuela Ognio, Stabulario, IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino - IST-Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova

DIPARTIMENTO DI NEUROSCIENZE E RIABILITAZIONE Prof. Carlo Minetti

MALATTIE MUSCOLARI E NEURODEGENERATIVE

Direttore	Prof. Carlo Minetti
Localizzazione	Padiglione 16
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Luisa Pozzo
Referente per la Qualità	Dr. Claudio Bruno



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Malattie neuromuscolari e neurodegenerative in particolare: distrofie muscolari, atrofie muscolari spinali, miopatie congenite, miopatie metaboliche, encefalomiopatiemitocondriali, miopatie infiammatorie, leucodistrofie genetico- metaboliche, neurofibromatosi, epilessie idiopatiche di origine genetica.

Principali collaborazioni

- Clinica Neurologica, Università di Genova
- Laboratorio di Genetica Umana, Ospedali Galliera, Genova
- U.O. Medicina Molecolare, Ospedale Bambin Gesù, Roma (Dott. E. Bertini)
- Dipartimento di Neurologia Pediatrica, Università Cattolica, Roma (Prof. E. Mercuri)
- TIGEM, Napoli (Prof. V. Nigro)
- Dipartimento di Pediatria, Università di Firenze
- Dipartimento di Pediatria, Università di Catania
- Lega Italiana contro l'Epilessia (L.I.C.E.)
- Dept. of Neurology, Columbia University, New York, USA (Prof. S. DiMauro)
- T. Jefferson University, Philadelphia, USA (Prof. M.P. Lisanti)
- Free University Medical, Amsterdam, The Netherlands (Prof. M.S. van der Knaap)
- Div. of Neurology, University of Toronto, Toronto, Canada (Prof. BA Minassian)

Staff

- Carlo Minetti, Claudio Bruno, Marina Pedemonte, Daniela Massocco, Federico Zara, Eugenio Bonioli, Pasquale Striano, Luisa Pozzo

Laboratorio Diagnosi Pre e Postnatale Malattie Metaboliche

Responsabile Dr.ssa Mirella Filocamo

Localizzazione Padiglione 16

Referente per la Qualità Dr.ssa Marina Stroppiano



Attività del laboratorio

Il Laboratorio esegue attività di diagnosi e di ricerca in malattie genético- metaboliche rare, con particolare specializzazione nel campo delle malattie lisosomi ali e di rare malattie genetiche neurodegenerative.

E' centro di riferimento nazionale per l'attività diagnostica prenatale. E' inoltre centro di riferimento internazionale per patologie molto rare, quali Mucopolipidosi IV, Picondisostosi e Pelizaeus-Merzbacher.

Il laboratorio ha attrezzature per diagnostica biochimica e molecolare, colture cellulari e crioconservazione di materiale biologico.

I campioni, provenienti da pazienti con malattie genetiche rare, sono raccolti nella "Biobanca di cellule e DNA da pazienti affetti da malattie genetiche". La Biobanca, attiva dal 1976, è accreditata dalla Regione Liguria. Fornisce un importante servizio per i pazienti e le loro famiglie ed è fonte di campioni biologici rari per la comunità scientifica internazionale.

Principali attività di ricerca

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

Principali collaborazioni

- Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, A.O. Universitaria "Santa Maria della Misericordia", Udine
- Institute of Medical Genetics, School of Medicine, Cardiff University, Cardiff, UK
- Faculté de Médecine, Clermont Ferrand, Cedex, France
- Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale INSERM, Paris, France
- IRCCS Bambino Gesù, Roma
- Dipartimento di scienze per la salute della donna e del bambino, Università di Firenze

- Biopolimeri e Proteomica, Azienda Ospedaliera Universitaria IRCCS San Martino-Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro IST, Genova
- Dipartimento di chimica, biochimica e biotecnologie per la medicina, Università di Milano
- Dipartimento di scienze biomediche – Università di Padova
- Research and Development Unit, Department of Genetics, CGMJM, INSA, Portugal
- The Center for RNA Biology, Department of Biochemistry and Biophysics, University of Rochester, Rochester NY USA

Staff

- Mirella Filocamo, Marina Stroppiano

NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Direttore	Prof.ssa Edvige Veneselli
Localizzazione	Padiglione 4
Coordinatore infermieristico	Sig.ra M. R. Damoni – Sig.ra A. Cantucci
Referente per la Qualità	Dr.ssa L. Doria-Lamba - Dr.ssa M. E. Celle



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Epilessie e sindromi epilettiche dell'età evolutiva

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

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

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

Encefalopatie precoci con Epilessia: studio correlazioni stico clinico e genetico

Individuazione di protocolli terapeutici specifici per le forme di epilessia con l'utilizzo di nuovi farmaci; partecipazione a trial terapeutici

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

Paralisi cerebrali e altri Disturbi del movimento

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

Studio correlazioni stico tra dati clinici e neuro radiologici rispetto alle indicazioni prognostiche

Valutazione dell'impatto dell'attivazione EEG in sonno

Studio dei neurotrasmettitori nelle patologie extrapiramidali e approccio terapeutico.

Leucoencefalopatie

Studio interdisciplinare con neuroradiologi e genetisti volto alla classificazione nosografia dei pazienti con patologia nota anche ai fini di correlazione fenotipo-genotipo e alla definizione del fenotipo di pazienti con

patologia della sostanza bianca non definita, al fine di identificare sottogruppi omogenei di soggetti, teoricamente rappresentativi di nuove entità diagnostiche.

Autismo infantile

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

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

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

Sindrome opsoclono-mioclono (s. Kinsbourne)

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

Partecipazione a Studio europeo con Protocollo di trattamento

Atassie, neuropatie, encefalopatie metaboliche e degenerative

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

Terapia sperimentale con deferiprone nei pazienti affetti da Atassia di Freidreich in collaborazione con il Centro Microcitemie dell'Ospedale Galliera di Genova.

Cefalea

Studio casistico delle afferenze in Pronto Soccorso, con particolare attenzione alle forme con vertigini

Partecipazione alle attività della Sezione interregionale della S.I.S.C.

Emiplegia Alternante

Studio del flusso ematico cerebrale con Sonografia Doppler Transcranica nell'Emiplegia Alternante al fine di

valutare la disfunzione vasoregolatoria cerebrale critica ed intercritica

Studio genetico sulla casistica italiana con analisi del gene GLUT1 con uso della Banca Dati nazionale

Studio europeo sulla qualità di vita delle famiglie

Database nazionale per A.I.S.E.A.

Stroke pediatrico

Partecipazione al Registro italiano e al Gruppo interdisciplinare locale

Confronto e collaborazione con il Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière di Parigi.

Follow-up di neonati con IUGR

Partecipazione allo studio randomizzato sul timing del parto in feti con ritardo di crescita: confronto tra cardiocografia computerizzata e modificazioni precoci e tardive del distretto venoso fetale - TRUFFLE (Trial of Umbilical and Fetal Flow in Europe). Valutazione neurologia e somministrazione Scale Bayley III a 24 mesi

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

Tic e Sindrome di Tourette

Studio prospettico longitudinale di pazienti in età pediatrica affetti da Sindrome di Tourette, Tic e/o disturbo ossessivo-compulsivo: relazione con le infezioni da streptococco Beta-emolitico gruppo A (PANDAS)

Studio dei movimenti di opposizione delle dita uni e bimanuali in soggetti con Sindrome di Tourette.

Sindrome di Rett

Studio policentrico retrospettivo sulle forme di epilessia e sulla risposta ai farmaci antiepilettici in bambine

con Sindrome di Rett, in riferimento al genotipo, finalizzato ad un trattamento mirato.

Protocolli di valutazione alla diagnosi e nel follow-up

Studio dell'eterogeneità clinica in un'ampia coorte di pazienti con sindrome di Rett mediante un approccio biochimico-molecolare

Coordinamento di Advisory Board per studio di fattibilità di Trial Internazionale multicentrico sulla Sindrome di Rett.

Complesso Sclerosi Tuberosa

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

Neuroimmunologia

Studio immunologico di casistiche complesse, a patogenesi immunomediata e trattamento: Encefalite da NMDA, Encefalite limbica, S. Opsoclonio-mioclono, Poliradicoloneuriti croniche o ricorrenti, ADEM ed altre forme Demielinizzanti infantili, Epilessie a tipo S. di Rassmussen
Ruolo proinfiammatorio delle CC chemochine nella fisiopatologia della sindrome di West e altre encefalopatie epilettiche.

Displasia setto-ottica

Studio neurologico e neuropsicologico della casistica DSO dell'Istituto.

Principali collaborazioni

- Continuità assistenziale per patologie neurologiche di varia natura (collaborazione interaziendale con l'Azienda Ospedaliera Universitaria S. Martino, Genova)
- Epilessia (C. Dravet, Membro della ILAE Commission, Marsiglia; O. Dulac, Centre pour l'Épilepsie, Hôpital Necker, Parigi; Laboratorio di Genetica, Ente Ospedaliero Ospedali Galliera; R. Guerrini, Ospedale Pediatrico Meyer, Università di Firenze; Associazione Italiana Sclerosi Tuberosa); E. Beghi, Laboratorio di Malattie Neurologiche, Istituto "Mario Negri", Milano)
- Disturbi del sonno (US Medicina del Sonno, Azienda Ospedaliera Universitaria S. Martino, Genova)
- Paralisi Cerebrali Infantili e altri Disturbi del Movimento (G. Abruzzese, Clinica Neurologica, Università di Genova; J. Campistol, Hospital Sant Joan de Déu - Universitat de Barcelona; B. Garavaglia, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano)
- Leucoencefalopatie (Progetto Europeo multicentrico FP7 per malattie rare neurologiche dedicato alle leucodistrofie genetiche, coordinato da Prof. Odile Boepsflug-Tanguy, Clermont-Ferrand; Marjo S. Van der Knaap, VU University Medical Center, Amsterdam)
- Ceroidolipofuscinosi neuronali (A. Simonati, Università di Verona)
- Paraparesi spastiche ereditarie (FM Santorelli, IRCCS Stella Maris di Pisa; E. Bertini, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma)
- Neuropatie periferiche, per studi neuropatologici e genetici (Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica, Azienda Ospedaliera Universitaria S. Martino, Genova; U.O. Neurologia, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano)
- Monitoraggi neurofisiologici intraoperatori (Società Italiana di Neurofisiopatologia Clinica)
- Stroke (C. Zavarone, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière di Parigi; Gruppo Italiano sullo Stroke Pediatrico)
- S. Opsoclonio-Mioclono: "Multinational European Trial for Children with the Opsoclonus Myoclonus Syndrome" (European Pediatric Neurology Society: Principal Investigator Dr B Hero, University of Cologne, Germany)
- Neuroimmunologia (A. Uccelli, Clinica Neurologica - Azienda Ospedaliera Universitaria S. Martino, Genova; A. Vincent, Somerville College of Oxford University, UK; F. Montecucco, Division of Cardiology - Geneva University Hospital, Geneva, CH)
- assia di Freidreich (Forni, Centro Microcitemie dell'Ospedale Galliera).
- Emiplegia Alternante (Comitato Scientifico Associazione Italiana Emiplegia Alternante; Gruppo di Studio europeo - B. Neville, UCL Institute of Child Health, London; G. Neri -

- Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma; L. Bernardini, Genetica Molecolare e Citogenetica - Istituto CSS-Mendel di Roma)
- Sindrome di Tourette e Tic: relazioni con le infezioni da streptococco Beta-emolitico di gruppo A (R. Rizzo, Università di Catania; M. M. Robertson, University of London; Gavin Giovannoni, University of London; F. Cardona, Università di Catania; N. Nardocci, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano; M. Porta, Ospedale Policlinico, Zingonia; D. Martino, Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche, Università di Bari)
 - Autismo Infantile (C. Barthélémy, Service d'Exploration Fonctionnelle et de Psychiatrie Infantojuvénile, Tours, Francia; S.J. Roger, MIND Institut, University of California; L. Fadiga, Fisiologia Umana, Università di Ferrara; R. Faggioli, Centro per l'autismo - Ospedale San Paolo di Milano; M. Zappella, Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Università di Siena; S. Solari, Centro Studi Asperger - Autismo, ASL5- La Spezia)
 - Sindrome di Rett (Comitato Scientifico Associazione Italiana Rett; collaborazione con Associazione Italiana CDKL5; S. Russo, Laboratorio Genetica Molecolare - Istituto Auxologico Italiano di Milano; J. Hayek, UOC Neuropsichiatria Infantile; A. Renieri, Genetica Medica - Azienda Ospedaliera Universitaria Senese Policlinico Le Scotte, Università di Siena; M.P. Canevini, Centro Regionale per l'Epilessia, Azienda Ospedaliera San Paolo di Milano; A. Voci - L. Vergani, Dip.to di Fisiologia e Biofisica - Università di Genova; M. Pineda, Servicios de Neuropediatría, Bioquímica y Endocrinología, Hospital Sant Joan de Deu, Clinic - Barcelona, Spain; A. Clarke, Institute of Medical Genetics - University Hospital of Wales, UK; B. Ben Zeev, Pediatric Neurology Unit, Safra Ped. Hospital, Sheba Medical Center, Tel Hashomer, Ramat-Gan, Israel; G. Nguyen - Presidente Rett Syndrome Europe, University Hospital - Assistance Publique Hôpitaux de Paris)
 - Disturbi della Neurovisione e plurihandicap (Istituto David Chiossone di Genova)
 - Disturbi neuroradiologici (Centro di Ricerca di Risonanza Magnetica sulle Malattie del Sistema Nervoso, Università di Genova)
 - Psicopatologia dell'Infanzia e dell'Adolescenza (Scuole di Specializzazione: Clinica Pediatrica SPDC, Azienda Ospedaliera Universitaria S. Martino-Università di Genova; E. Franzoni, Università di Bologna; F. Neri, Università degli Studi di Milano-Bicocca; D. Cohen, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière di Parigi. Scuole Quadriennali di Specializzazione in Psicoterapia: Istituto Miller - Istituto di Psicologia e Terapia Cognitivo Comportamentale; Centro Genovese di Terapia della Famiglia; Il Ruolo Terapeutico di Genova; PsiBA - Istituto di Psicoterapia del Bambino e dell'Adolescente; Scuola di Psicoterapia Psicanalitica di Torino, Milano)
 - Pet Therapy (Associazione Italiana Pet Therapy; Facoltà di Scienze della Formazione, Università di Genova)
 - Dislessia (Associazione Italiana Dislessia, G. Stella - Cattedra di Psicologia, Università di Modena e Reggio Emilia)
 - Sindrome X Fragile (M.G. Torrioli - Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma)
 - Neuropsicomotricità (Rete e Coordinamento regionale del Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva; P.A. Veggiotti, Dip.to di Clinica Neurologica e Psichiatrica dell'Età Evolutiva - Fondazione Istituto Neurologico C. Mondino, Università di Pavia)

Staff

- Edvige Veneselli, Roberta Biancheri, Laura Doria Lamba, Fabia Brera, M. Elena Celle, Lucia Sciarretta, M. Giuseppina Baglietto, Paolo Grosso, Marco Martinoli, M. Margherita Mancardi, Rosa Pallino, Danila Trevisiol, Margherita Savoini, Elisabetta Zanotto, Anna Santucci, M. Rosa Damoni

PSICOLOGIA CLINICA

Direttore	Prof. Ezio F. Casari
Localizzazione	Padiglione 10
Referente per la Qualità	Dr.ssa Vincenza Lertora



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Valutazione dello sviluppo cognitivo e psicodiagnostica per specifiche problematiche o aree di disagio in età evolutiva
- Disadattamento e adattamento nelle malattie croniche pediatriche: valutazione degli stili cognitivi, assistenza psicologica (counseling) prime visite e follow-up secondo protocolli operativi concordati con i reparti, in pazienti affetti da spina bifida, pazienti neuroncologici e pazienti in emodialisi e le loro famiglie
- Assistenza psicologica ed attività di consulenza ai reparti di degenze e day-hospital per problematiche psicologiche preesistenti o reattive alla condizione di malattia, problematiche di adattamento e compliance allo stato di malattia e/o alla ospedalizzazione nel paziente e/o familiari
- Disturbi somatoformi in età evolutiva
- Disturbi dell'identità di genere: psicoterapia fino alla preadolescenza
- Disturbi specifici dell'apprendimento e dell'adattamento scolastico: dislessia, disgrafia, disortografia e discalculia. Orientamento scolastico e inserimento di alunni disabili in coordinamento con i servizi socio-sanitari scolastici
- Disturbi del comportamento alimentare in età evolutiva
- Assistenza psicologica (counseling) alle gestanti

L' UO offre sostegno psicologico ai bambini ed agli adolescenti sia afferenti all'ambulatorio di psicologia che ospedalizzati, in fase acuta o affetti da patologie croniche, ed ai loro genitori.

In attività ambulatoriale si effettuano le seguenti prestazioni:

- valutazione psicometrica dello sviluppo cognitivo
- valutazione psicodiagnostica dello sviluppo della personalità
- valutazione neuropsicologica clinica
- individuazione precoce di disadattamenti dello sviluppo in malattia cronica
- terapia breve e trattamenti di sostegno
- sostegno nel disagio familiare

Staff

- Ezio F. Casari, Alga Gioia Fantino, Vincenza Lertora, Lucia Gatti

RECUPERO, RIEDUCAZIONE FUNZIONALE E FISIOTERAPIA

Direttore	Dr. Paolo Moretti
Localizzazione	Padiglione 1
Coordinatore del personale tecnico di riabilitazione	Dr.ssa Maria Carla Guenza
Referente per la Qualità	Dr.ssa Maria Carla Guenza



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

Attività di ricerca

- Interventi riabilitativi integrati per il controllo dell'ipertonica focale e generalizzata
- Strumenti di valutazione funzionale nelle patologie neuro-muscolari
- Riabilitazione robotica arto superiore
- Riabilitazione ed utilizzo di corsetti esoscheletrici nelle scoliosi secondarie

Principali Collaborazioni

- Istituto italiano di Tecnologia

Staff

- Paolo Moretti, Luca Doglio, Isabella Bianchi, Maria Carla Guenza, Nicoletta Orsini, Daniela Spina, Carmela Laferrera

DIPARTIMENTO OSTETRICO NEONATALE

PATOLOGIA NEONATALE – NIDO

Direttore	Dr. Luca A. Ramenghi
Localizzazione	Padiglione 12
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Simona Serveli (Pat Neo), Sig.ra Teresa Asprea (Nido)
Referente per la Qualità	Dr.ssa Cristina Traggiai



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- L'assistenza intensiva erogata tede a coprire le esigenze dell'intera Regione e in parte delle Regioni limitrofe per le patologie dell'epoca neonatale. I neonati afferiscono in due differenti Unità Operative, una la Rianimazione Pediatrica (ove si prediligono patologie di tipo chirurgico (generale, cardiache, e neurologiche) e l'altra la Patologia Neonatale con la Terapia Intensiva prevalentemente dedicata alla prematurità. In particolare la prematurità di alto grado con la quale si intendono tutti i neonati con peso alla nascita inferiore ai 1500 grammi (peso molto basso). Il nostro centro cura circa 300 prematuri ogni anno, più di cento dei quali nascono con peso molto basso alla nascita 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 e diverse altre. L'attenzione è in ogni settore assistenziale, anche agli aspetti della "care" e della umanizzazione delle cure, che tutti si finalizzano a moderni concetti di neuroprotezione. Gli ottimi ma migliorabili risultati ottenuti in campo assistenziale vengono ogni anno confrontati con quelli di altri centri internazionali attraverso una autorevole banca dati, il "Vermont Oxford Network".
- Accanto al reparto ad alta intensità di cure, c'è un reparto ove vengono gestiti anche neonati sani, con la professionalità di medici ed infermieri altrettanto elevata (Assistenza Neonatale – Nido) ed una particolare attenzione all'Incentivazione dell'allattamento al seno secondo le regole dell'OMS- UNICEF.
- I medici del reparto gestiscono anche Il Trasporto Neonatale Regionale di Emergenza che riguarda l'intera Regione Liguria, con un numero di trasporti intorno ai 200 all'anno. Questi neonati spesso necessitano di cure intensive anche durante il trasporto e pertanto ci si è dotati di una ambulanza adeguatamente e specificatamente attrezzata.
- Numerosi i corsi organizzati dall'Unità operativa, alcuni a livello regionale, altri di livello nazionale ed anche internazionale (www.simponline.it/Data/Files/HtmlEditor_Files/image/Sviluppo%20SIMP.pdf)

Principali collaborazioni

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

Staff

- Luca Ramenghi, A.E. Maria Allegri, Carlo Bellini, Matteo Bruschetti, Francesco Campone, M. Rita Caviglia, Mauro Occhi, Francesco Maria Risso, Andrea Sanna, Pierina Santini, Fabio Scopesi, Cristina Traggiai, Lucia Trail, Francesco Traverso, Teresa Asprea, Simona Serveli

OSTETRICIA E GINECOLOGIA

Direttore Prof. Giorgio Bentivoglio

Localizzazione Padiglione 12

Coordinatore infermieristico Sig. Gianluigi Trudu (Sale Operatorie/Sala Parto/Degenza)
Sig.ra Rossana Fiorentino (Day Hospital/ Ambulatori/Diagn.Pren.)

Referente per la Qualità Dr. G. Ginocchio



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

Ostetricia :

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

Ginecologia :

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

Principali collaborazioni

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

Staff

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

DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA E SPECIALITA' PEDIATRICHE Prof.ssa Renata Lorini

CLINICA PEDIATRICA

Direttore	Prof.ssa Renata Lorini
Localizzazione	Padiglione 16
Coordinatore infermieristico	Sig.ra M. L. Zunino Sig.ra A. M. Paolillo Sig.ra V. P. Salusciev
Referente per la Qualità	Dr. R. Gastaldi, Prof.ssa M. Vignolo



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Centro Regionale di Auxologia ed Endocrinologia Pediatrica: svolge la sua attività, mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero, mirata alla prevenzione, alla diagnosi e alla cura delle alterazioni della crescita e dello sviluppo. Il Centro è punto di riferimento nazionale per le patologie endocrine ed esegue consulenze endocrinologiche per tutti i reparti dell'Istituto Gaslini, con particolare riferimento a: neurochirurgia, emato- oncologia, nefrologia e ortopedia. Il Centro segue longitudinalmente dal punto di vista endocrino ed auxologico i neonati affetti da ipotiroidismo congenito. Il Centro si avvale della collaborazione del Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo.
- Centro dell'osso: svolge la sua attività, mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero, mirata alla prevenzione, alla diagnosi e alla cura di tutte le patologie croniche dell'infanzia e dell' adolescenza con o senza fratture potenzialmente associate ad una ridotta mineralizzazione ossea che mette a rischio il bambino di oggi di non raggiungere domani un picco di massa ossea adeguata (osteoporosi primaria e secondaria). Si avvale della macchina DXA e di personale medico e tecnico esperto .
- Centro per il Trattamento delle Obesità Infantili: svolge la sua attività, mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero. Ha per interesse primario la prevenzione delle adiposità mediante programmi di educazione alla salute per la scuola, svolge un innovativo programma di trattamento cognitivocomportamentale precoce per gruppi per bambini di età compresa tra i 6 e gli 11 anni, segue pazienti con sovrappeso/obesità in età adolescenziale ed obesità genetiche.
- Malattie Infiammatorie croniche e Reumatologia, mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero.

Principali collaborazioni

- Dipartimento di Scienze Pediatriche e dell'Adolescenza, Università di Torino
- Istituto di Statistica Medica e Biometria, Università di Milano
- Cattedra di Reumatologia DISEM, Università di Genova

- Cattedra di Endocrinologia DISEM, Università di Genova
- Department of Paediatric Endocrinology - Institute of Child Health. Great Ormond Street Hospital for Children, Londra
- Unità Operativa di Endocrinologia Pediatrica, Ospedale Regina Margherita di Torino
- Dipartimento di Endocrinologia dell'Università degli Studi di Torino
- Dipartimento di Endocrinologia dell'Università degli Studi di Milano
- Dipartimento di Genetica- Ospedale San Raffaele
- Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, Hospital Henri- Mondor, Crèteil, France
- Centre for Biochemistry, Endocrinology, Institute of Child Health, University College London, London, United Kingdom
- Dipartimento di Pediatria, Seconda Università di Napoli
- Laboratorio di genetica E.O. Ospedali Galliera , Genova
- Unità Operativa di Endocrinologia Pediatrica, Ospedale Microcitemico, Cagliari
- Unità Operativa di Endocrinologia Pediatrica, IRCCS, Ospedale Bambin Gesù, Roma
- Unità Operativa di Endocrinologia Pediatrica, Ospedale Regionale, Bolzano
- Unità Operativa di Endocrinologia Pediatrica, Ospedali Riuniti, Brescia
- Unità Operativa di Endocrinologia, Le Molinette, Torino
- Istituto di Genetica, Pavia
- IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano Laboratory of Pediatric Endocrinology.

Clinica Pediatrica sez. II

Attività Clinica e aree di eccellenza

L'attività assistenziale è principalmente rappresentata dalla diagnosi e cura, in tema di diabetologia, fibrosi cistica, errori congeniti del metabolismo, adolescentologia e patologia dello sviluppo.

- Centro di Adolescentologia: prevenzione, diagnosi e cura delle patologie adolescenziali, approccio e presa in carico dell'adolescente, aspetti fisiologici e patologici. Problematiche mediche in particolare auxoendocrinologiche, psicocomportamentali e socio ambientali (identificazione di opportunità e tipo di consulenze)
- Centro Regionale di Diabetologia. Svolge la sua attività mediante visite Ambulatoriali, in regime di day hospital e di ricovero ordinario, mirata alla prevenzione, alla Diagnosi, alla cura e al follow- up dei pazienti affetti da: diabete mellito tipo 1, tipo 2, diabete mitocondriale, S. di Wolfram, MODY, diabete mellito neonatale (transitorio o permanente). In particolare nei pazienti con diabete mellito tipo 1: inquadramento diagnostico, trattamento e follow- up con periodico screening delle patologie autoimmuni associate (celiachia e tireopatie) e delle complicanze microangiopatiche associate al diabete mellito (retinopatia, nefropatia, neuropatia); follow- up dietetico- nutrizionale, supporto psicologico, attività di istruzione ed educazione all'autocontrollo, organizzazione di campi estivi di istruzione in collaborazione con ADG ligure; attività di informazione sul diabete mellito tipo 1 e la sua autogestione nelle scuole primarie e secondarie. Diagnosi e follow- up dei soggetti a rischio di DM tipo 1, di DM tipo 2 e sindrome metabolica. Consulenza diabetologica e presa in carico per pazienti affetti da altre patologie, in particolare pazienti oncologici, pazienti nefropatici sottoposti a trapianto renale, con Fibrosi Cistica. Diagnosi e terapia di pazienti con diabete gestazionale e con diabete mellito tipo 1 e tipo 2 in gravidanza.
- Centro Regionale di Fibrosi Cistica: svolge la sua attività mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero, mirata alla prevenzione, alla diagnosi e alla cura dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica. In particolare i pazienti affetti sono caratterizzati dal punto di vista genetico e seguiti in follow up dal punto di vista respiratorio, fisioterapico, microbiologico, gastroenterologico, diabetologico, dietologico e psicologico. Dal 1997 è in atto il programma di definizione della diagnosi di Fibrosi Cistica sui soggetti individuati dal programma di screening neonatale per la malattia. E' in atto dal 1990 un programma di collaborazione con i Centri Trapianti del Nord Italia per l'avvio al trapianto bipolmonare nei pazienti FC con broncopneumopatia di grado avanzato.

- Il Centro è uno dei tre Centri FC Italiani (3/19) scelti nell'ambito del primo core per ECFS European Clinical Trias Network
- Centro Regionale per gli screening neonatali e la diagnosi delle Malattie Metaboliche: svolge la sua attività, mediante visite ambulatoriali e in regime di day hospital e di ricovero, mirata alla prevenzione, alla diagnosi e alla cura dei pazienti affetti da errori congeniti del metabolismo ed è responsabile del programma per lo screening neonatale di massa della Regione Liguria. L'attività diagnostica di laboratorio e di screening neonatale viene svolta dal Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo. I pazienti in controllo longitudinale presso il nostro Centro, per la specificità e la particolarità delle loro patologie, vengono presi in carico dal momento della diagnosi fino all'età adulta compresa. Al Centro afferiscono, inoltre, anche pazienti sia in età pediatrica che adulta che presentano patologie vascolari di varia natura per una valutazione del metabolismo dell'omocisteina. Accanto all'inquadramento diagnostico e di controllo longitudinale a tutti i pazienti affetti da errore congenito del metabolismo viene fornita una attività di informazione e di conoscenza del tipo di malattia ed un follow-up dietetico e nutrizionale. L'attività del Centro si completa con una attività di consulenza per la maggior parte dei Reparti che operano nell'ambito dell'Istituto.
- Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo (Labsiem www.dipe.unige.it/labsiem/it/home_it.htm) : l'attività si articola in tre sezioni:
 1. errori congeniti del metabolismo: svolge attività diagnostica e di ricerca in tema di malattie metaboliche ereditarie ed effettua la diagnostica di secondo livello per i programmi di screening neonatale; esegue anche attività diagnostica prenatale per alcune aminoacidopatie e alcune acidosi organiche
 2. screening neonatale: è deputata all'attività screening per i programmi di screening neonatale per la Regione Liguria: Fenilchetonuria ed Iperfenilalaninemie, Ipotiroidismo Congenito, Fibrosi Cistica e, dal 2005 (progetto pilota finanziato dalla Regione Liguria), screening neonatale esteso alle malattie metaboliche ereditarie.
 3. diabetologia: svolge attività di ricerca e diagnostica molecolare in tema di MODY, Sindrome di Wolfram, diabete neonatale, iperinsulinismo.
 - Il Laboratorio costituisce uno dei punti di eccellenza e di riferimento italiani per lo screening neonatale e per le malattie metaboliche ereditarie in particolare nel campo della formazione delle figure professionali coinvolte.

Principali collaborazioni

- IRCCS Ospedale Bambin Gesù, Roma (MODY, malattie metaboliche)
- Università Vita e Salute, Ospedale San Raffaele, Milano (TrialNet)
- Università di Roma "Campus BioMedico" (Diabete Doppio)
- Università del Piemonte Orientale di Novara (Geni implicati nel diabete mellito)
- Istituto Superiore di Sanità, Roma (eziopatogenesi DM1)
- Università di Pittsburgh (Genetica della nefropatia diabetica)
- Il Università di Napoli (Geni implicati nel diabete e miocardite, studio sui gemelli)
- Università di Ancona (Epidemiologia del diabete mellito)
- Università di Bari, Azienda Ospedaliera Policlinico (Terapia con ipoglicemizzante orale nel diabete mellito tipo 1)
- Università di Stoccolma (Studio Diamyd)
- Dipartimento di Pediatria, Padova (Malattie metaboliche)
- IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano (PREVEFIN)
- Università "Campus Bio-Medico", Roma (PREVEFIN)
- Dipartimento di Medicina Interna, Università di Perugia (PREVEFIN)
- Centro Genetica Umana, Ospedali Galliera, Genova (Genetica FC)
- Dip. Scienze Cliniche- Endocrinologia, Università "La Sapienza" Roma (HLA Diabete tipo 1)
- Dept. of Pediatrics, Haukeland University Hospital, Bergen (Norway) (Diabete mellito neonatale)
- AMC, University Hospital Amsterdam (malattie perossisomiali e diagnostica biochimica e molecolare di errori congeniti del metabolismo)

- Amsterdam Free University (difetti di creatina e diagnosi prenatale)
- University Hospital Basel (diagnostica biochimica e prenatale di errori congeniti del metabolismo)
- Universitäts- Kinderklinik Zurigo (diagnostica differenziale delle iperfenilalaninemie)
- Hospital Necker- Enfants Malades, Parigi (Malattie metaboliche)
- Istituto di statistica e biometria Università di Milano. (Registro Italiano FC)
- Istituto Superiore Sanità (Registro Italiano FC)
- Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo, Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Trieste (Fattori genetici influenzanti la patologia FC)
- ECFS Clinical Trias Network (trial clinici multicentrici in FC)

Staff

- Renata Lorini, Maria Giannina Alpigiani, Rosaria Casciaro, Giuseppe D'Annunzio, Alessandra De Alessandri, Roberto Gastaldi, Maria Cristina Schiaffino, Flavia Napoli, Nicola Minuto, Roberta Bonelli, Roberto Cerone, Teresina De Toni, Mohamad Maghnie, Laura Minicucci, Eliana Di Battista, Marina Vignolo, Natascia Di Iorgi, Annarita Fantasia, Maria Luisa Zunino, Patrizia Salusciev, Ubaldo Caruso, Giuseppe Minniti, Maurizio Perfumo, Cinzia Zucchi, Stefania Bertone, Marina Di Giusto, Maria Grazia Lanfranconi

DERMATOLOGIA

Direttore	Dr. Corrado Occella
Localizzazione	Padiglione 5
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Maura Mazzoni



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

Principali collaborazioni

- Cooperazione Internazionale: Progetto IPOCOM (Integrazione e Promozione degli Ospedali e dei Centri di Cura Italiani nel mondo)
- Associazione Nazionale Alopecia Areata
- RIMA (Rete Italiana Mastocitosi)
- Gruppo multidisciplinare per il trattamento degli angiomi e delle malformazioni vascolari dell'Istituto Gaslini (www.angiomi.org)
- Gruppo multidisciplinare Sclerosi tuberosa di Bourneville dell'Istituto Giannina Gaslini

Staff

- Corrado Occella, Dario Bleidl, Odette Nemelka, Gianmaria Viglizzo, Maura Mazzoni

NEFROLOGIA, DIALISI E TRAPIANTO

Direttore	Dr. Gian Marco Ghiggeri
Localizzazione	Padiglione 12
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Cinzia Boaretto
Referente per la Qualità	Dr.ssa Maria Ludovica Degl'Innocenti Dr. Giovanni Candiano (laboratorio)



Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

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

- glomerulopatie primitive e secondarie (sindrome nefrosica, glomerulonefrite a depositi di IgA, sclerosi focale e segmentaria, LES, Sindrome di Schoenlein- Henoch ecc.);
- tubulopatie primitive (S. di Fanconi, S. di Barter, S. di Dent, acidosi tubulari renali, malattia di Lowe ecc.);
- nefronoftisi - malattia cistica della midollare - fibrosi familiari;
- nefrolitiasi;
- malformazioni del rene e delle vie urinarie;
- tra gli aspetti caratterizzanti l'attività clinica dell'Unità Operativa vi è il trattamento conservativo dell'insufficienza renale cronica mediante terapia dietetica, farmacologica e sostitutiva ormonale.

Trattamenti innovativi della sindrome nefrosica.

- La diagnostica si avvale di test molecolari avanzati ed analisi patologiche;
- test di funzionalità renale, prove di funzionalità tubulare ecc.;
- diagnostica clinica e molecolare delle nefropatie genetiche;
- valutazione immunologica, istologica ed immunoistologica delle malattie glomerulari primitive e secondarie mediante esecuzione di agobiopsia renale ecoguidata;
- esami ecografici dell'apparato urinario e cistosonografia.

Sezione dialisi:

- trattamento delle diverse forme di insufficienza renale acuta sia primitive sia secondarie a patologia neoplastica o postchirurgiche con l'adozione anche delle tecniche di filtrazione continua;

- trattamento sostitutivo dell'insufficienza renale terminale del bambino con applicazione di tecniche diverse di dialisi extracorporea (bicarbonato dialisi, emodiafiltrazione ecc.) e di tecniche di dialisi peritoneale cronica automatizzata domiciliare con adozione di schemi personalizzati diversi; studio dell'efficienza dialitica con test di equilibrizzazione peritoneale.

Sezione assistenza pre e post trapianto:

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

Principali collaborazioni

- Progetto NIH su malformazioni renali in collaborazione con Columbia University NY (USA)
- Progetto Malattie Rare PODONET, rete diagnostico- scientifica europea per la diagnosi e terapia delle malattie del podocita
- Centro Trapianti Regione Toscana, terapie innovative del trapianto renale
- Coordinamento del Registro Italiano di Dialisi Pediatrica
- Centro Trapianti dell'Ospedale S. Martino di Genova
- Centro di Immunoematologia e dei Trapianti, Policlinico di Milano per gli studi trapiantologici
- Centro della Calcolosi della Clinica Urologica dell'Università di Genova
- Gruppo Europeo di Studio sull'Insufficienza Renale Cronica (coordinato dal Prof. F. Schaefer dell'Università di Heidelberg)
- Consorzio per lo Studio delle Malattie Renali Cistiche (Osp. S. Raffaele Milano, Università di Trieste e Verona)
- Studio sulla Sclerosi Focale - Cattedra di Medicina Clinica dell'Università di Trieste
- Cattedra di Nefrologia dell'Università di Pavia per lo studio della nefropatia a depositi di IgA
- Laboratorio di Immunologia, Dipartimento di Pediatria Ospedale S. Matteo, Pavia per lo Studio della Terapia Cellulare Adottiva sui Trapiantati
- Servizio di Virologia, Ospedale Careggi, Firenze, per lo Studio dell'Infezione da BKV nel Trapiantato
- Dipartimento Nefrologia, Huddinge University Hospital, Karolinska Institut, Stoccolma, per lo studio dello stato nutrizionale nell'insufficienza renale cronica
- Department of Medical Informatics, Academic Medical Center, University of Amsterdam, The Netherlands, per l'epidemiologia dell'insufficienza renale terminale
- Divisione di Dialisi Infantile, ICP Milano, Nefrologia Clinica Pediatrica di Padova, Nefrologia Osp. Regina Margherita di Torino, Nefrologia Osp. Bambino Gesù di Roma, Nefrologia Osp. Giovanni XXIII di Bari, per le problematiche del trattamento dialitico nell'infanzia.

Laboratorio di Fisiopatologia dell'Uremia

Attività Clinica e aree di eccellenza/Attività di Ricerca

- Meccanismi umorali delle glomerulonefriti proteinuriche. Caratterizzazione di fattori circolanti con attività permeabilizzante nella glomerulosclerosi focale ed inibitori.
- Meccanismi cellulari del danno del podocita renale. Identificazione di nuovi "target" e attivazione del messaggio intracellulare.
- Meccanismi di autoimmunità.
- Mappatura ed identificazioni di nuovi geni responsabili di nefropatie ereditarie quali Glomerulosclerosi Focale, Nefropatia a depositi di IgA e malformazioni da CAKUT (Congenital

Anomalies Kidney Urinary Tract). Studi di "Genome Wide" su nuclei familiari giunti all'osservazione presso l'Istituto ed altri centri italiani.

- Genetica delle fibrosi renali e delle malattie cistiche- non policistiche.
- Studi di Genomica funzionale dei geni responsabili e possibili implicazioni in altre nefropatie.
- Sviluppo di nuove metodologie per l'analisi delle interazioni proteina- proteina e identificazione di nuovi complessi.
- Proteomica delle componenti seriche ed urinarie in corso di malattie renali ed applicazione ai sistemi di depurazione dialitica.
- Proteomica dei secreti bronchiali nella fibrosi cistica e nell'asma bronchiale.

Principali collaborazioni

Mappatura di nuovi loci genici ed identificazioni nuovi geni nella Glomerulosclerosi Focale:

- Lab. Genetics of Renal Disease, Columbia University, New York, USA, Cattedra di Nefrologia, Università di Brescia

PODONET

- Heidelberg, Roma, Bergamo, Parigi

ESCAPE

- Heidelberg

Genetica della nefropatia a depositi di IgA e malformazioni da CAKUT:

- Lab. Genetics of Renal Disease, Columbia University, New York, USA

Consorzio sulla genetica e patogenesi della Malattia Cistica della Midollare renale.

- Dulbecco Telethon Institute, HSR Milano, Human Molecular Genetics Unit, DIBIT- San Raffaele, Milano, Cattedra di Nefrologia, Università di Brescia

Glomerulosclerosi Focale sporadica: Genetica e Patogenesi

- Cattedra di Nefrologia, Università di Trieste, Cattedra di Nefrologia, Università di Brescia
- University of California, San Francisco, USA

Lipoproteine e patogenesi della proteinuria:

- Ospedale San Carlo, Milano, Cattedra di Nefrologia, Università di Brescia

Meccanismi di autoimmunità nella glomerulonefrite membranosa

- Dipartimento di Clinica Medica e Nefrologia, Università di Parma

Gruppo di studio sui secreti bronchiali nella fibrosi cistica.

- Laboratorio di Genetica Molecolare, Istituto Giannina Gaslini

Staff

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

PEDIATRIA II - REUMATOLOGIA

Direttore	Prof. Alberto Martini
Localizzazione	Padiglione 3
Coordinatore infermieristico	Dr.ssa M. Stella Serpico
Referente per la Qualità	Dr.ssa Antonella Buoncompagni

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

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

Principali collaborazioni

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

Staff

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

PEDIATRIA III - GASTROENTEROLOGIA

Direttore	Dr. Arrigo Barbino
Localizzazione	Padiglione 16
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Monica Franzì
Referente per la Qualità	Dr.ssa Angela Calvi



Attività Clinica e aree di eccellenza

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

L'attività clinica riguarda tutta la patologia gastrointestinale del bambino (ordinaria e superspecialistica) con particolare riferimento a:

- Malattie infiammatorie croniche intestinali (MICI) [area eccellenza]
- Malattia celiaca (l'UO è Centro di riferimento regionale per la Celiachia)
- Insufficienza intestinale cronica benigna da diarree croniche intrattabili dell'infanzia, intestino corto e pseudo-ostruzioni intestinali croniche [area eccellenza]
- Gestione del pre-trapianto intestinale
- Nutrizione clinica (enterale e parenterale in degenza e domiciliare) [area eccellenza]
- Disordini motilistici intestinali
- Intolleranza ai carboidrati
- Patologia gastrointestinale da allergia alimentare
- Malattia peptica
- Epatologia malformativa ed autoimmune
- Gestione del pre e post-trapianto epatico
- Endoscopia digestiva diagnostica ed operativa: gastroscopia e pancoloscopia con ileoscopia retrograda, dilatazione di stenosi esofagee e coliche, applicazione di stent, polipectomia, tamponamento di emorragie, estrazione di corpi estranei, legatura e sclerosi di varici esofagee, applicazione di gastrostomie per via endoscopica (PEG). [area eccellenza]
- Gestione della nutrizione clinica del paziente con disabilità complessa (attività multidisciplinare)

La diagnostica specialistica comprende:

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

- Gli interventi terapeutici riguardano la terapia medica, la nutrizione clinica artificiale, diete selettive e, in casi specifici, la terapia chirurgica digestiva effettuata dalla U.O. di Chirurgia dell'Istituto.

Attività di Ricerca

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

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

Principali collaborazioni

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

Staff

- Arrigo Barabino, Angela Calvi, Emanuela Castellano, Paolo Gandullia, Lia Giovannini, Silvia Vignola, Monica Franzi

PNEUMOLOGIA

Direttore	Prof. Giovanni A. Rossi
Localizzazione	Pad. 3 e Pad. 5
Coordinatore infermieristico	Sig.ra Lorella Santato
Referente per la Qualità	Dr.ssa Roberta Olcese



Attività Clinica e aree di eccellenza

L'impegno assistenziale della U.O. di PEDIATRIA AD INDIRIZZO PNEUMOLOGICO ED ALLERGOLOGICO comprende le seguenti attività: a) pneumologica; b) allergologica; c) di fisiopatologia respiratoria; d) di endoscopia respiratoria.

Pneumologia.

Diagnosi e cura di:

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

Allergologia.

Prevenzione, diagnosi e cura di:

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

Fisiopatologia Respiratoria:

- Valutazione della funzionalità ventilatoria a riposo, dopo sforzo o dopo inalazione di sostanze ad azione broncodilatatrice o broncostrittive
- Misurazione della diffusione alveolo-capillare di gas (ossigeno, anidride carbonica, monossido di carbonio)

- Valutazione non invasiva degli indici di infiammazione delle vie aeree [dei livelli espiratori di ossido nitrico (FENO), cellule infiammatorie nell'espettorato indotto nel bambino asmatico o con disturbi respiratori di altra eziologia]

Endoscopia Respiratoria:

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

Attività di ricerca

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

Principali collaborazioni

- Fabio LM. Ricciardolo, Dipartimento di Scienze Biologiche. Clinica Malattie dell'Apparato Respiratorio, Università degli studi di Torino, Ospedale S. Luigi di Orbassano (Torino). Meccanismi di regolazione dell'attività dei fibroblasti indotti dalla bradichinina.
- Andrew Bush. Department of Paediatric Respiriology, Royal Brompton Hospital, London, UK. Infiammazione e asma in età pediatrica.
- Andrew A. Colin. Division of Pediatric Pulmonology, Miller School of Medicine, University of Miami, Miami, FL, USA. Infiammazione neuro-mediata nelle malattie ostruttive delle vie aeree in pediatria.
- Giorgio Ciprandi. Dipartimento di Medicina Interna, Università di Genova. Manifestazioni respiratorie e comorbidità nel bambino allergico.
- Marcello Lanari. Unità Operativa di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Imola. Epidemiologia, patogenesi e sequele dell'infezione da Virus Respiratorio Sinciziale ne neonato pretermine.
- Franca Rusconi. Unità di Epidemiologia, Azienda Ospedaliera Universitaria - Ospedale Pediatrico Anna Meyer (Firenze). Effetto dell'esposizione a fumo passivo sullo sviluppo di patologie respiratorie infantili.
- Angelo Barbato. Dipartimento di Pediatria, Università di Padova (Padova). Studio sulla Discinesia Ciliare Primaria (PCD): diagnosi, fenotipi clinici e prevalenza in una popolazione pediatrica italiana.

- Anna Marchese. Sezione di Microbiologia -Dipartimento di Scienze Chirurgiche e Diagnostiche Integrate, Università degli Studi di Genova (Genova). Studi sulla prevalenza della resistenza ai macrolidi in *Mycoplasma pneumoniae* in una popolazione pediatrica affetta da infezioni delle vie aeree inferiori.

Staff

- Giovanni A. Rossi, Donata Giroi, Oliviero Sacco, Maria Angela Tosca, Roberta Olcese, Serena Panigada, Lorella Santato



Attività e Linee di Ricerca

Il 2011 ha segnato un risultato eccellente per la ricerca al Gaslini. Il numero di pubblicazioni internazionali indicizzate ha superato nettamente quota 300 mentre l'Impact Factor (IF), indice bibliometrico che pesa il valore delle pubblicazioni scientifiche, ha superato quota 1700 per l'IF grezzo e quota 1360 per quello "normalizzato" sulla base delle indicazioni ministeriali (vedi Tab. 1 e 3 e Fig. 1).

Si tratta dei valori più alti mai ottenuti dal Gaslini e, considerando le dimensioni dell'Istituto e il numero limitato di ricercatori e di spazi di laboratorio, è un risultato davvero straordinario. Ricordo che nel 2000 l'IF era inferiore a 600 e che i notevoli progressi fatti segnare dal Gaslini si sono verificati nonostante una contrazione del personale di ricerca e le difficoltà legate ad una notevole diminuzione dei contributi ministeriali per la ricerca corrente. Molti studi sono stati pubblicati su riviste internazionali di grande prestigio e l'IF medio delle pubblicazioni è cresciuto notevolmente fino a superare quota 5.

La Via Academy ha pubblicato recentemente una lista di ricercatori italiani nel mondo, individuando i "Top italian scientists" TIS, vale a dire quei ricercatori con un indice di Hirsch (h-index) >30. L'h-index viene considerato l'indice scientimetrico più preciso per pesare sia il numero di pubblicazioni internazionali sia il loro impatto sulle comunità scientifiche (numero di citazioni bibliografiche). Ebbene, il Gaslini annovera oltre 15 TIS ed è al terzo posto tra gli IRCCS, secondo Via Academy. Pertanto il Gaslini ha le potenzialità per mantenersi ad alto livello e per formare al meglio giovani ricercatori coinvolgendoli sia su progetti traslazionali che clinici di rilievo.

Non bisogna però nascondere le difficoltà e gli ostacoli burocratici che il Gaslini incontra per il suo stato di Ente pubblico e per la scarsa sensibilità del nostro paese per la ricerca scientifica (che è in realtà il motore del progresso). Tuttavia, proprio l'eccellenza dei ricercatori del Gaslini e la bontà dei loro progetti hanno sempre permesso di reperire fondi adeguati per la ricerca. Ma per garantire anche in futuro l'eccellenza scientifica, è necessario un ricambio generazionale adeguato. Dobbiamo essere in grado di trattenere (e anche attrarre) al Gaslini i giovani migliori con posizioni stabili o comunque con contratti decorosi e a lungo termine. E' poi assolutamente necessario investire in tecnologie avanzate e in progetti/attività proiettati alla medicina di domani. In questo contesto, il Gaslini, oltre ad investimenti in strumentazioni avanzate, sta rafforzando le sue collaborazioni con l'Istituto Italiano di Tecnologia (IIT). Le formidabili capacità innovative ed i mezzi strumentali dei ricercatori dell'IIT nell'ambito delle nanotecnologie delle neuroscienze, della robotica e di tecniche avanzate di microscopia trovano al Gaslini importanti sbocchi applicativi nella medicina grazie alla collaborazione con i ricercatori e clinici del Gaslini. La ricerca nell'area delle cellule staminali post-natali e delle terapie cellulari innovative riceverà un nuovo impulso dalla recente acquisizione al Gaslini di Francesco Frassoni, un ematologo sperimentale e clinico di notevole statura internazionale. Frassoni ha letteralmente inventato la nuova tecnica di trapianto intraosseo di cellule staminali emopoietiche da cordone ombelicale che sta rivoluzionando l'approccio alla terapia delle leucemie ad alto rischio.

In conclusione, la Ricerca al Gaslini sta guardando con consapevole fiducia al futuro. Il Gaslini ha davvero un grande patrimonio di capacità e dedizione alla scienza che non deve assolutamente essere vanificato. Sosteniamo con convinzione la ricerca!



Prof. Lorenzo Moretta
Direttore Scientifico

CONTRIBUTO DELLE VARIE UNITA' OPERATIVE ALLA PRODUZIONE SCIENTIFICA DEL GASLINI NEL 2011

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

Unità Operativa	N.	IF Grezzo	IF Ministeriale
Pediatria II - Reumatologia	32	230,045	168,5
Pediatria IV - Ematologia ed Oncologia Pediatrica	29	203,378	126
Malattie Muscolari e Neurodegenerative	40	162,682	148
Lab Immunologia Clinica e Sperimentale	19	138,207	105,5
Lab Di Oncologia	23	136,272	132
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	14	104,38	62,1
Lab Diagn Pre/Post Nat Mal Metaboliche	9	96,299	39
Genetica Molecolare	17	81,225	78
Pneumologia	23	56,646	55
Lab Citogenetica	4	55,268	19,5
Lab Fisiopatologia dell'Uremia	15	53,084	70
Clinica Pediatrica	12	47,447	29,4
Neurochirurgia	11	43,305	47
Neuropsichiatria Infantile	7	42,149	37
Lab Di Biologia Molecolare	6	40,932	40
Lab Centrale di Analisi	12	36,584	42
Malattie Infettive	12	31,82	29,2
Serv Epidemiol e Biostatistica	3	27,383	22
Pediatria III - Gastroenterologia	6	25,97	16,6
Radiologia Clinica	4	18,268	13
Neuroradiologia	5	12,965	14
Lab Ematologia ed Emofilia	5	12,055	8,8
Fisioterapia	2	10,263	10
Chirurgia Pediatrica	7	10,018	20
Anatomia Patologica	2	9,286	8
Oculistica	3	8,931	6,2
Anestesia e Rianimazione	2	4,346	8
Patologia Neonatale e CNR	1	2,389	6
Cardiologia	1	1,948	4
PS Medico, Osservazione e Medicina d'Urgenza	1	1,904	2
Totale	327	1705,449	1366,8

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

IF Grezzo: Impact Factor riportato sul Journal Citation Reports

IF Ministeriale: Impact Factor normalizzato secondo le disposizioni ministeriali

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

Tab. 2 - Pubblicazioni Totali e relativo IF delle varie Unità Operative nel 2011

Unità Operativa	N	IF Grezzo	IF Ministeriale
Pediatria II - Reumatologia	41	278,768	215,5
Ematologia ed Oncologia Pediatrica	43	247,94	183
Malattie Muscolari e Neurodegenerative	47	206,365	190
Lab Immunologia Clinica e Sperimentale	27	169,409	145,5
Lab di Oncologia	27	169,031	152,5
Nefrologia, Dialisi e Trapianto	22	133,646	102,1
Serv Epidemiologia e Biostatistica	28	129,441	142
Genetica Molecolare	24	116,435	118
Lab Diagn Pre/Post Natale Malattie Metaboliche	10	107,979	43
Lab Fisiopatologia dell'Uremia	23	94,658	118
Pneumologia	26	71,86	73
Neuropsichiatria Infantile	12	66,002	65
Clinica Pediatrica	16	65,668	45,4
Neurochirurgia	18	65,65	75
Lab Citogenetica	6	65,62	29,5
Neuroradiologia	15	61,283	63
Lab Centrale di Analisi	20	59,493	78
Lab di Biologia Molecolare	7	49,898	48
Malattie Infettive	15	47,294	43,2
Anatomia Patologica	11	42,22	52
Radiologia	8	33,315	33
Pediatria III - Gastroenterologia	10	33,244	27,4
Chirurgia Pediatrica	11	18,808	36
Anestesia e Rianimazione	7	13,576	24
Lab Ematologia ed Emofilia	5	12,055	8,8
Oculistica	4	11,171	10,2
Fisioterapia	2	10,263	10
PS Medico, Osservazione e Medicina d'Urgenza	3	6,577	8
Patologia Neonatale e CNR	2	4,46	10
Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	1	2,685	4
Ortopedia e Traumatologia	1	2,505	4
Cardiologia	1	1,948	4
Direzione Sanitaria	1	1,587	4
Farmacia	1	1,587	4
Ostetricia e Ginecologia	1	1,314	4

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

IF Grezzo: Impact Factor riportato sul Journal Citation Reports

IF Ministeriale: Impact Factor normalizzato secondo le disposizioni ministeriali

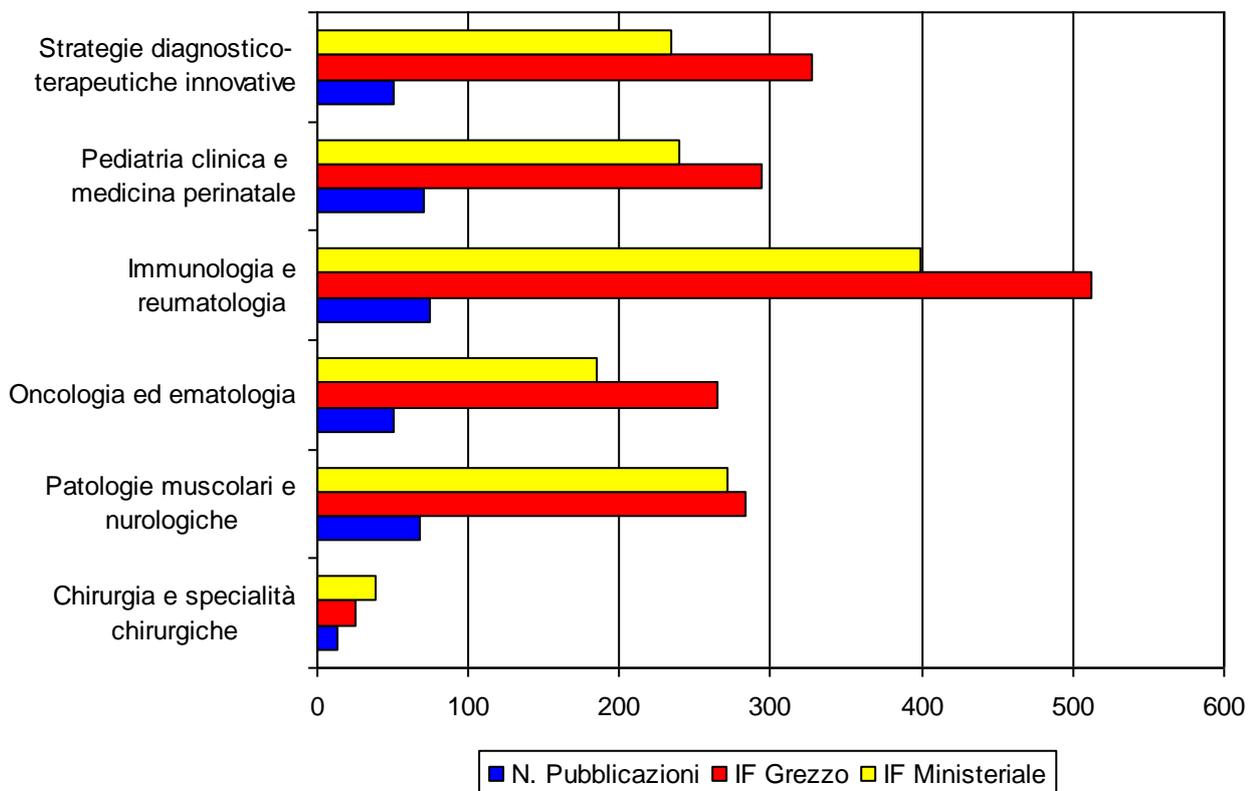
Tab. 3 - Dati relativi all'Impact Factor anni 1999-2011

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

LINEE DI RICERCA MINISTERIALI

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

Fig. 1 - Impact Factor per Principali Linee di Ricerca 2011



I COMITATI

COMITATO SCIENTIFICO INTERNAZIONALE

Anthony S. **Fauci** (Chairman)

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

Max D. **Cooper**

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

Alain **Fischer**

Groupe Hospitalier Necker- Enfants Malades, Parigi, Francia

Sergio **Romagnani**

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

COMITATO DI ETICA PER LA RICERCA SCIENTIFICA E BIOMEDICA E PER LA SPERIMENTAZIONE CLINICA

Presidente

Francesco **De Stefano**

Componenti

Giambattista **Bonanno**

Paolo **Bruzzi**

Elio **Castagnola**

Adele **Comelli**

Mario **Fiscella**

Giulio **Gavotti**

Paolo **Moscatelli**

Marina **Picconi**

Roberto **Ravazzolo**

Michele **Schiavoni**

Componenti ex-Ufficio

Lorenzo **Moretta**

Silvio **Del Buono**

Paola **Barabino**

Segreteria Scientifica

Rossella **Rossi**, Giuseppina **Fabbri**

RICERCHE E TRIALS CLINICI APPROVATI NEL 2011

U.O.	Titolo e N. Protocollo	CE seduta
Pediatria IV	A SIOOPEN Study - Studio di fase I-II per dose e schedula dell'anticorpo monoclonale anti GD2 ch14.18/CHO in infusione continua associato a Aldesleuchina (IL2) in pazienti con neuroblastoma refrattario o recidivato. Studio della Società Internazionale Oncologica Pediatrica Europea Neuroblastoma (SIOOPEN) - 012010.	29/03
Cardiologia	A randomized, open label study comparing safety and efficacy parameters for a high and a low dose of ambrisentan (aduste for body weight) for treatment of pulmonary arterial hypertension in paediatric patients aged 8 years up to 18 years - AMB112529.	29/03
Cardiologia	An open label, long term extension study for treatment of pulmonary arterial hypertension in paediatric patients aged 8 years up to 18 years who have participated in AMB112529 and in whom continued treatment with ambrisentan is desired - AMB114588.	29/03
Patologia Muscolare	Studio di fase II, multicentrico, randomizzato, adattivo, in doppio cieco, controllato con placebo per valutare la sicurezza e l'efficacia di olesoxime (TRO19622) in pazienti affetti da atrofia muscolare spinale (SMA) tra i 3 ed i 25 anni - TRO19622 CL E Q 1275-1.	29/03
Clinica Pediatrica	Uso della metformina in pazienti pediatrici obesi - FARM87JEA3.	29/03
Pediatria II	A retrospective natural history study of patients with Lysosomal Acid Lipase Deficiency/Wolman Phenotype - LAL-1-NH01.	29/03
Pediatria IV	Studio farmacocinetico, multicentrico, in aperto su nilotinib orale in pazienti pediatrici con fase cronica (FC) o fase accelerata (FA) di LMC Ph+ resistente/intollerante al Gleevec (imatinib) o con LLA Ph+ refrattaria/recidivante - CAMN107A2120.	29/03
Pediatria IV	Registro pediatrico multicentrico nella trombocitemia essenziale (TE) - SPD422-404.	29/03
Patologia Neonatale	Tattamento dell'ipotensione arteriosa nel neonato altamente pretermine: studio randomizzato controllato multicentrico - FARM73452X.	29/03
Clinica Pediatrica	Recombinant human insulin-like Growth Factor (rhIGF-1) and Growth Hormone (rhGH) combination therapy of pre-pubertal children with idiopathic growth hormone deficiency and poor response to first year of growth hormone therapy: a phase II, prospective, randomized, open-label, multi-centre, parallel group add-on study comparing a flexible rhIGF-1 dose and fixed rhGH dose vs. fixed rhGH dose therapy - COGROW-8-79-52800-011.	29/03
Pediatria II	Studio osservazionale sulle caratteristiche cliniche e sulla progressione di malattia in pazienti con deficit della lipasi acida lisosomiale/fenotipo malattia da accumulo degli esteri del colesterolo e proposta di convenzione - LAL-2-NH01.	19/04
Neuro-psichiatria Infantile	Studio in aperto, multicentrico, ad accesso allargato, con RAD001 in pazienti con astrocitoma subependimale a cellule giganti (SEGA) associato a sclerosi tuberosa (TSC) - CRAD001MIC02.	19/04
Pediatria IV	Protocollo collaborativo internazionale per il trattamento di bambini ed adolescenti affetti da Leucemia Linfoblastica Acuta - AIEOP_BFM ALL 2009.	17/05

Clinica Pediatrica	A randomized double-blind, placebo-controlled parallel group dose-finding study of linagliptin (1mg or 5 mg administered orally once daily) over 12 weeks in children and adolescents, from 10 to 17 years of age, with type 2 diabetes and insufficient glycaemic control despite with diet and exercise alone - BI 1218.56.	17/05
Pediatria IV	An Open-label, Multicenter Evaluation of the Safety, Pharmacokinetics, and Efficacy of Recombinant Factor VIII Fc Fusion Protein (rFVIII Fc) in the Prevention and Treatment of Bleeding in Previously Treated Subject With Severe Hemophilia A - 997HA301	17/05
Neuro-psichiatria Infantile	A randomized, double-blind, placebo-controlled, parallel group study to evaluate the efficacy and safety of AFQ056 in adolescent patients with Fragile X Syndrome - CAFQ056B2214.	17/05
Clinica Pediatrica	Valutazione dell'effetto della diagnosi di fibrosi cistica per screening neonatale sul rapporto comunicativo tra madre-figlio e possibili conseguenze sul comportamento alimentare e/o sulla crescita nei primi cinque anni di vita - IGG-FC-Pescini-2011.	17/05
Neuro-chirurgia	Studio sui bisogni e sulle condizioni di assistenza dei pazienti con spina bifida in carico ai servizi ospedalieri e/o territoriali - SBOT.	17/05
Clinica Pediatrica	Database del forum europeo sulla crescita increlex® (iniezione di mecasermin [origine rdna]): registro europeo per monitorare la sicurezza e l'efficacia a lungo termine di increlex® - 2 79 52800 002.	17/05
Clinica Pediatrica	Valutazione del profilo rischio-beneficio a lungo termine della terapia con levotiroxina in bambini con ipotiroidismo congenito: influenza della dose iniziale di levotiroxina su sviluppo neurologico, crescita, apparato cardiovascolare e scheletrico - FARM8AFHP.	17/05
Pediatria IV	Valutazione del profilo metabolomico in siero e urina di pazienti con Anemia di Fanconi.	17/05
Pediatria II	Farmacovigilanza in pazienti affetti da artrite idiopatica giovanile (Pharmachild). Un registro di PRINTO (Paediatric Rheumatology International Trials Organisation) e PRES (Pediatric Rheumatology European Society).	14/06
Pediatria IV	Le conseguenze psico-sociali a lungo termine e l'analisi dei bisogni nei pazienti fuori terapia: valutazione e intervento psicologico. Uno studio pilota - QOL Padova-Genova.	14/06
Pediatria IV	Follow-up dei pazienti a rischio per bronchiolite obliterante dopo trapianto di cellule staminali allogeniche - TCSE-PNEUMO.	14/06
Laboratorio di Oncologia	Validazione, caratterizzazione e bersagliamento selettivo di nuovi marcatori tumorali in pazienti affetti da neuroblastoma.	14/06
Malattie Neuro-muscolari	Registro Epinet: studio internazionale pilota per attivare una piattaforma internet finalizzata a ricerche cliniche nell'ambito dell'epilessia.	14/06
Patologia Neonatale	Sli study : assistenza respiratoria in sala parto con sustained lung inflation nel neonato estremamente pretermine a rischio di rds. studio randomizzato controllato	19/07
Oculistica	Studio sulla sicurezza a lungo termine di Xalatan® in popolazioni pediatriche: uno studio di coorte prospettico, longitudinale e non interventistico, per valutare la sicurezza a lungo termine del trattamento con Xalatan® per popolazioni pediatriche - A6111143.	19/07
Pediatria IV	Espressione di ABCB1/P-glycoprotein come fattore per la stratificazione biologica dell'osteosarcoma non metastatico delle estremità: studio prospettico.	19/07

Laboratorio Diagnosi Pre e Post-Natale delle Malattie Metaboliche	Therapeutic challenge in Leukodystrophies: translational and ethical research towards clinical trials - FP7-HEALTH-2009.	19/07
Pediatria IV	Studio di Fase III, Randomizzato, in doppio cieco, controllato verso farmaco attivo di confronto, condotto in condizioni di cieco interne, per valutare efficacia e sicurezza di Aprepitant nella prevenzione di Nausea e Vomito indotti da Chemioterapia (CINV) in pazienti pediatrici - MK-0869-208.	19/07
Clinica Pediatrica	Partecipazione Centro Fibrosi Cistica di Genova al Registro Italiano Fibrosi Cistica.	19/07
Clinica Pediatrica	Valutazione dell'aderenza alla terapia antibiotica per via aerosolica con Promixin e I-neb in pazienti con Fibrosi Cistica: studio osservazionale multicentrico italiano - PROIBITO.	19/07
Clinica Pediatrica	Una risposta per due domande: l'utilizzo del Next Generation Sequencing nello screening neonatale per l'identificazione simultanea di pazienti e portatori per mutazioni del gene CFTR - Uno studio pilota - CFTR-NGS-IGG.	19/07
Clinica Pediatrica	Studio radiologico delle anomalie del sistema riproduttivo maschile in Fibrosi Cistica - RAD 001.	19/07
Clinica Pediatrica	Ipoglicemie severe e cheto acidosi in bambini e adolescenti con diabete tipo I: un'indagine conoscitiva a cura degli operatori sanitari di diabetologia pediatrica - SHIP-D.	19/07
Pediatria II	Registry for patients with Niemann-Pick Type C Disease - AC-056C501 NP-C Registry.	19/07
Pediatria IV	Il burnout nell'equipe trapiantologia: un'indagine nei centri G.I.T.M.O.	19/07
Clinica Pediatrica	Studio epidemiologico descrittivo, sull'identificazione dello stato di metilazione del genoma in bambini con bassa statura idiopatica.	19/07
Clinica Pediatrica	Studio in aperto di fase IV per la validazione dei marcatori genetici associati alla risposta in termini di crescita durante il primo anno di trattamento nei bambini in età prepuberale affetti da deficit di ormone della crescita o da sindrome di Turner: studio di validazione farmaco genetica PREDICT - EMR 200104_010.	19/07
Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza	La gestione del dolore da cefalea in pronto soccorso pediatrico.	19/07
Pediatria II	Studio osservazionale multicentrico, a lungo termine, sulla sindrome di Hunter - HOS-HUNTER OUTCOME SURVEY.	19/07
Neuro-psichiatria Infantile	Studio in aperto per valutare la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia a lungo termine di AFQ056 in pazienti adulti con Sindrome dell'X Fragile - CAFQ056B2279.	20/09
Nefrologia e Dialisi	Studio multicentrico, in aperto, randomizzato, controllato, della durata di 12 mesi per valutare l'efficacia, la tollerabilità e la sicurezza della somministrazione precoce di everolimus in associazione a dose ridotta di inibitore della calcineurina (CNI) ed alla eliminazione precoce di steroide in confronto alla terapia con dose standard di CNI, micofenolato mofetile e steroide in pazienti pediatrici sottoposti a trapianto di rene, con un ulteriore follow-up di sicurezza a 24 mesi - CRAD001A2314.	20/09

Epidemiologia e Statistica	PanCare Childhood and Adolescent Cancer Survivor Care and Follow-up Studies - G31J11000100006.	20/09
Psicologia	Approccio multidisciplinare ai Disturbi Addominali Ricorrenti (DAR) in età pediatrica.	20/09
Pneumologia	Studio di fase III, di 12 settimane, multicentrico, multinazionale, randomizzato, doppio cieco, controllato verso placebo, 3 bracci a gruppi paralleli per provare l'efficacia di CHF 1535 50/6 microg (combinazione fissa di beclometasone dipropionato più formoterolo fumarato) verso una combinazione libera di beclometasone dipropionato 50 microg più formoterolo fumarato 6 microg e di una monoterapia di beclometasone dipropionato 50 microg in bambini con asma parzialmente controllata - CCD-0807-PR-0024.	20/10
Pneumologia	A phase III, 12-week, multicentre, multinational, randomised, double-blind, double-dummy, 3 arm-parallel group study to test the efficacy of CHF 1535 50/6 µg (fixed combination of beclomethasone dipropionate plus formoterol fumarate) versus a free combination of beclomethasone dipropionate 50 µg plus formoterol fumarate 6 µg and versus a monotherapy of beclomethasone dipropionate 50 µg in partly controlled asthmatic children - CCD-0807-PR-0024.	20/10
Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza	Sorveglianza della sicurezza di farmaci e vaccini e valutazione dell'efficacia della vaccinazione antinfluenzale in pediatria.	20/10
Anestesia e Rianimazione	Studio multicentrico regionale sul rischio di ospedalizzazione da infezioni delle basse vie respiratorie da virus respiratorio sinciziale (VRS) in nati prematuri: incidenza e fattori di rischio.	29/11
Neurochirurgia	Studio comparativo di fase II in aperto, randomizzato, multicentrico sulla terapia a base di bevacizumab in pazienti pediatrici con nuova diagnosi di glioma ad alto grado sopratentoriale - BO25041C.	29/11
Clinica Pediatrica	Studio osservazionale, multicentrico, nazionale per valutare l'aderenza e gli esiti a lungo termine della terapia in soggetti pediatrici che utilizzano Easypod™, dispositivo elettromeccanico per la somministrazione dell'ormone della crescita - EMR 200104_529.	29/11
Malattie Neuromuscolari	Studio farmacogenetico nelle epilessie focali e generalizzate: criteri predittivi di farmacoresistenza clinici e ricerca di fattori genetici predisponenti.	29/11
Pediatria IV	Studio internazionale multicentrico randomizzato di fase II sulla combinazione di Vincristina e Irinotecan, con o senza Temozolomide, in pazienti affetti da rhabdomyosarcoma refrattario o recidivato - VIT-0910.	29/11
Laboratorio di Genetica Molecolare	Studio molecolare dei disordini genetici associati ad alterazioni del gene RET.	29/11
Clinica Pediatrica	Studio di validazione questionario PKU-QOL - EMR700733_005.	22/12
Patologia Neonatale	Validazione dello strumento "champs" per la valutazione del rischio di caduta del minore ricoverato in ospedale pediatrico.	22/12

RICERCHE E PUBBLICAZIONI 2011

LINEA	1
Titolo	STRATEGIE DIAGNOSTICO - TERAPEUTICHE INNOVATIVE

Responsabili Roberto Ravazzolo, Luigi Varesio, Giovanni Melioli, Claudio Gambini

- UU.OO.
- Lab. Anatomia Patologica
 - Lab. Biologia Molecolare
 - Lab. Centrale Analisi
 - Lab. Diagnosi Pre e Post - Natale delle Malattie Metaboliche
 - Lab. Genetica Molecolare
 - Lab. Citogenetica
 - Lab. Medicina Molecolare
 - Radiologia
 - Farmacia
 - Epidemiologia e Biostatistica

Obiettivi

L'obiettivo generale della linea di ricerca è di acquisire conoscenze trasferibili all'applicazione medica, in particolare sviluppando metodologie diagnostiche innovative e nuove ipotesi di trattamento. Le Unità incluse nella Linea di Ricerca svolgono studi sulle basi molecolari e sui meccanismi patogenetici di diverse condizioni patologiche. L'applicazione medica delle ricerche svolte riguarda:

- la messa a punto di test genetici per nuovi geni responsabili di patologie ereditarie,
- la messa a punto di metodi molecolari per la diagnostica di patologie virali e batteriche;
- la creazione di protocolli di studio ottimizzati e standardizzati in ambito di ecografia e risonanza magnetica pediatrica
- la definizione di sequenze di risonanza magnetica adattate all'utilizzo nel bambino e l'implementazione di nuovi strumenti di imaging in campo addominale e muscolo scheletrico, in particolare nell'ambito della patologia reumatica;
- la continuazione e l'ampliamento di studi su cellule staminali postnatali e di nuovi approcci di trapianto di MSC e di immunoterapia adottiva con cellule NK alloreattive da donatore nelle cure di leucemie ad alto rischio
- la proposta di nuovi approcci terapeutici basati sull'impiego di molecole chimiche capaci di intervenire in particolari punti dei meccanismi patogenetici.

Questi ultimi approcci si applicano nel caso di attivatori della proteina CFTR o correttori del difetto di localizzazione della stessa nella Fibrosi Cistica o nel caso dell'utilizzo del Flavopiridolo nel trattamento del Neuroblastoma in quanto attivo sia in ambiente normossico che ipossico.

Progetti

Relazione anno	2011		
Codifica IGG	RC.L1.P1.aa2011-13		
Linea di ricerca	1 - STRATEGIE DIAGNOSTICO - TERAPEUTICHE INNOVATIVE		
Titolo ricerca	STUDI CLINICI, MOLECOLARI E FUNZIONALI PER LO SVILUPPO O L'OTTIMIZZAZIONE DI NUOVI APPROCCI DI DIAGNOSI E CURA		
Responsabile	Prof. Roberto Ravazzolo		
Data Inizio	Gennaio 2011	Data fine autorizzata	Dicembre 2013

A. Unità Operative partecipanti

Anatomia Patologica, Dr. Claudio Gambini
 Epidemiologia e Biostatistica, Dr. Riccardo Haupt
 Laboratorio Biologia Molecolare, Dr. Luigi Varesio
 Laboratorio Centrale Analisi, Dr. Giovanni Melioli
 Laboratorio Diagnosi PrePostNatale Malattie Metaboliche, Dr.ssa Mirella Filocamo
 Laboratorio Genetica Molecolare, prof. Roberto Ravazzolo
 Laboratorio Medicina, Molecolare, Dr. Roberto Biassoni
 Radiologia, Dr. Gian Michele Magnano
 Farmacia, Dr.ssa Rossella Rossi

B. Obiettivi del progetto

Nel suo complesso l'obiettivo generale si proponeva di individuare strategie innovative trasferibili ad applicazioni mediche, in termini di nuove metodologie diagnostiche e nuove opzioni per terapie e/o trattamenti di malattie pediatriche, mediante una varietà di approcci risultanti dalle specifiche competenze dei diversi gruppi impegnati nel progetto. Tema unificante era il procedimento logico che, a partire dall'approfondimento dei meccanismi di malattia, porta allo sviluppo di prodotti diagnostici e terapeutici.

C. Metodologia applicata:

In considerazione delle diverse competenze e metodologie dei gruppi partecipanti, sono state utilizzate metodologie di biologia e genetica molecolare, di biologia cellulare, di microbiologia e virologia, di istologia, di biochimica, di diagnostica per immagini e di epidemiologia e biostatistica.

D. Risultati ottenuti complessivi e delle singole unità operative:

D.1. Risultati Complessivi

I risultati ottenuti dalle diverse U.O. hanno complessivamente soddisfatto l'esigenza di acquisire gli obiettivi proposti, come è meglio visibile nella sezione dedicata alle singole U.O. e nella sezione che riporta i prodotti della ricerca e le pubblicazioni.

D.2. Risultati Singole UO:

Anatomia Patologica , Dr. Claudio Gambini

Studio della patologia abortiva spontanea del primo trimestre. correlazione tra aspetti istomorfologici e anomalie cromosomiche determinate con tecnica fish e citofluorimetria.

Lo studio è stato arricchito nel corso dell'anno 2011 di ulteriori 80 casi portando la casistica a 197 casi di cui 189 dotati di tutti i parametri. Nel corso dell'anno 2011 è stato inserito, nel pannello di sonde, anche la sonda per l'analisi del cromosoma 9.

Allo stato attuale abbiamo verificato la presenza di anomalie cromosomiche numeriche nel 45% dei casi così distribuite: *triploidia* 18 casi (21%) di cui 13 con assetto dei cromosomi sessuali XXY e 5 con assetto XXX, *trisomia 22* 15 casi (18%), *trisomia 21* 13 casi (15%), *trisomia 16* 12 casi (14%), *monosomia X* 11 casi (13%), *trisomia 18* 6 casi (7%), *tetraploidia* 5 casi (6%) di cui 3 con

assetto dei cromosomi sessuali XXXX e 2 casi XYY, *trisomia 13* 3 casi (4%), *monosomia 21* 1 caso (1%), *trisomia 21+22* 1 caso (1%).

L'obiettivo è di correlare la morfologia al tipo di anomalia cromosomica e alle caratteristiche cliniche. Per alcune trisomie sono arruolati ancora pochi casi per cui è opportuna la continuazione dello studio per raccogliere un numero più significativo di casi per le singole anomalie cromosomiche.

E' previsto inoltre di estendere l'analisi anche al cromosoma 15 e al cromosoma 14.

Epidemiologia e Biostatistica , Dr. Riccardo Haupt

Applicazione di metodi biostatistici bi e multivariati nell'epidemiologia clinica delle malattie reumatiche o oncologiche del bambino

Sono state utilizzate diversi metodi per l'analisi di casistica anche internazionale.

A) Analisi della varianza per misure ripetute per la valutazione dell'efficacia di terapie in soggetti con dermatomiosite giovanile. B) Sviluppo e validazione di questionari per la valutazione dell'artrite idiopatica giovanile utilizzando anche l'analisi fattoriale e l'analisi di componenti principali: l'analisi della validità di costruito, della capacità discriminante, della riproducibilità, della omogeneità e della "responsiveness". C) Analisi della sopravvivenza nei pazienti con medulloblastoma, o con neuroblastoma "unresectable". D) Applicazione e confronto di 4 estensioni multivariate del modello di Cox per l'analisi di eventi ricorrenti in pazienti in cui l'intervallo a rischio è discontinuo (neutropenia febbrile chemio indotta). E) Analisi dei fattori di rischio per patologia cronica a distanza in soggetti lungo sopravvivenenti da tumore maligno contratto in età pediatrica.

Laboratorio Biologia Molecolare, Dr. Luigi Varesio

Sviluppo di strategie di terapia cellulare mirata al fegato per il trattamento della Glicogenosi tipo 1a sperimentale

Abbiamo messo a punto le tecniche necessarie per la purificazione, la messa in coltura e l'infezione con il lentivirus ricombinante che esprime la G6Pasi di BMMs derivate dal midollo di topi adulti normali e la tecnica chirurgica per trattare i reni dei topi G6Pasi. Tutti i topi trattati sono sopravvissuti e l'analisi del rene a 1, 2 e 3 settimane dal trattamento ha evidenziato la presenza di un numero crescente nel tempo di cellule fluorescenti, indicando il successo dell'approccio sperimentale utilizzato. Abbiamo ottenuto e caratterizzato una linea di topi in cui la delezione della G6Pasi è limitata al fegato. Questi topi sono vitali, non richiedono terapia con glucosio per la sopravvivenza, manifestano steatosi e accumulo di glicogeno nel fegato, epatomegalia, alti livelli ematici di trigliceridi e colesterolo, e ipoglicemia da digiuno. Sono in corso di studio per valutare gli effetti a lungo termine e collaterali del trattamento con le cellule BMMs.

Il microambiente tissutale e l'infiltrato leucocitario in patologie oncologiche ed infiammatorie. Nell'ambito di questa ricerca abbiamo definito il profilo di espressione genica di monociti e cellule NK purificate dal sangue periferico e cellule dendritiche derivate da coltura di monociti *in vitro* in risposta a ipossia, mediante l'utilizzo di microarray. Sulla base delle informazioni ottenute abbiamo derivato con un approccio bioinformatico i gruppi di geni ("signatures") che rappresentano lo stato funzionale di queste cellule in ambiente ipossico. In particolare, abbiamo dimostrato che l'ipossia regola in modo cellulo-specifico l'espressione di geni che codificano per citochine e chemochine infiammatorie e recettori di membrana stimolatori o inibitori, modulando quindi l'attività infiammatoria, chemiotattica, ed immunoregolatoria dell'infiltrato e giocando un ruolo critico nell'amplificazione dei processi infiammatori che caratterizzano la progressione di un tumore o di una patologia infiammatoria cronica

Laboratorio Centrale Analisi, Dr. Giovanni Melioli

Valori di riferimento di test di laboratorio in pediatria

I risultati delle indagini di laboratorio devono essere associati a indicatori che, in maniera

inequivocabile, documentino se il risultato stesso sta all'interno di un intervallo di valori riferibile al soggetto sano o, al contrario, se il risultato è significativamente differente da quanto è atteso. Questa indicazione è valida per tutti i periodi della vita dell'uomo ma è evidente come alcuni parametri siano significativamente differenti nell'età pediatrica rispetto all'età adulta. Un particolare significato hanno i nuovi biomarcatori che si associano a fattori legati alla crescita che, nel bambino hanno valori di riferimento elevati, nell'adulto sono significativamente più bassi e ritornano elevati nell'adulto sono in caso di malattia. Sono state quindi sviluppate tecnologie analitiche e statistiche in grado di associare il valore di riferimento all'età del paziente, inteso come unica variabile del sistema. In questo modo, molti parametri di laboratorio possono essere "allarmati" con grandissima accuratezza in ogni differente periodo della vita. Una particolare attenzione è stata posta ai valori di riferimento delle popolazioni e sottopopolazioni dei linfociti T e B che, specialmente in pediatria, ricoprono un grandissimo valore nella diagnosi di immunodeficienza congenita.

Laboratorio Diagnosi PrePostNatale Malattie Metaboliche, Dr.ssa Mirella Filocamo
Biobanca di materiale biologico proveniente da pazienti con malattie genetiche: sperimentazione dei disciplinari di settore (SIGU) e armonizzazione della disciplina in relazione alle linee-guida europee

Studi molecolari e funzionali in malattie genetico-neurometaboliche rare

1) Biobanca di materiale biologico proveniente da pazienti con malattie genetiche: sperimentazione dei disciplinari di settore (SIGU) e armonizzazione della disciplina in relazione alle linee-guida europee

Ad oggi tutte le attività connesse con la Biobanca (dall'acquisizione del campione e dei dati, al processamento, al mantenimento, alla conservazione e alla distribuzione) sono conformi ai disciplinari SIGU. Sulla base della nostra esperienza sono stati inoltre rivisti e modificati alcuni criteri dei disciplinari di scarsa applicabilità. E' attualmente in corso una riformulazione del modulo di consenso informato che tenga conto di più recenti direttive internazionali. Lo staff ha partecipato a corsi di aggiornamento e sono stati messi a punto controlli di qualità per le linee cellulari sia per la determinazione di eventuali contaminazioni da micoplasmi, sia per garantire l'identità della linea tramite la determinazione del profilo genetico. Altre attività derivanti dall'esperienza nel settore, sono svolte nell'ambito di gruppi di lavoro nazionali (ISS, gruppo BBRI-ERIC) e internazionali (Bioresource Research Impact Factor' group at GEN2PHEN Knowledge Centre)

2) Studi molecolari e funzionali in malattie genetico-neurometaboliche rare

Nell'ambito delle malattie di interesse del laboratorio sono state analizzate ampie casistiche di pazienti affetti da malattie lisosomiali (Mucopolisaccaridosi 1, Mucopolisaccaridosi IVB, Gasliosidosi GM1), e da un raro disordine della mielina (malattia di Pelizaeus Merzbacher). Nell'ambito di collaborazioni nazionali e internazionali inoltre è stata messa a punto una metodica basata su DHPLC per l'analisi dei geni COL1A1 e COL1A2 (Osteogenesi Imperfetta) e sono state individuate alcune varianti funzionali nel gene HMGA1 associate al diabete mellito di tipo 2.

Laboratorio Genetica Molecolare, prof. Roberto Ravazzolo

Ricerca di bersagli molecolari per approcci terapeutici innovativi applicabili a malattie genetiche rare.

Nel campo delle ricerche sulla Fibrosi Cistica si sono ottenuti risultati descritti di seguito.

A) Sono stati valutati gli effetti di diidropiridine di nuova sintesi prive di effetti sul sistema cardiovascolare. B) È stata valutata l'attività di amminoariltriazoli che hanno mostrato un doppio effetto sia sull'attività del canale CFTR sia sul trasporto della CFTR mutata alla membrana.

C) Effetto di correttori della mutazione F508del mediante lo studio del profilo di espressione nella linea cellulare CFBE410- sottoposta a trattamento in vitro con numerosi diversi composti. I risultati suggeriscono che si debba fare un'attenta valutazione degli effetti in cellule epiteliali native che mostrano risposte diverse rispetto a modelli cellulari eterologhi.

Nel campo della sindrome da ipoventilazione centrale congenita (CCHS) si sono ottenuti i risultati

descritti di seguito, riguardanti possibili trattamenti per ridurre gli aggregati delle proteina PHOX2B mutata.

A) È stato caratterizzato l'effetto positivo della E3 ubiquitin ligasi TRIM11 sull'accumulo di aggregati.

B) Sono stati effettuati test con diverse molecole 17-AAG, ibuprofen, 4-PBA, curcumina, trehalose, congo red e chrysamine, per verificare l'effetto sulla clearance di aggregati di proteina mutata. 17-AAG e curcumina si sono dimostrate come le più efficaci.

Studio del modello animale *crv4*, knock out per il gene GRM1, che codifica per il recettore metabotropo del glutammato di tipi 1 (mGluR1). Questo modello, oggetto di caratterizzazione nel laboratorio da alcuni anni, è stato studiato per il fenotipo renale del topo mutato. Inoltre, lo stesso topo è stato utilizzato per effettuare incroci con topi modello per diverse patologie neurodegenerative, allo scopo di individuare possibili trattamenti con agonisti o antagonisti del recettore a seconda che l'effetto dell'incrocio si dimostri migliorativo o peggiorativo del fenotipo.

Laboratorio Medicina, Molecolare, Dr. Roberto Biassoni

Soggetti infettati da HIV: studio sottopopolazione di pazienti long term non progressor

39 soggetti definiti "EC /LTNP o Controllori naturali dell'infezione da HIV" sono stati confrontati per profilo genetico a 27 pazienti sieropositivi asintomatici, definiti "naïve", 26 individui infetti da più di 2 anni (cronici) e sottoposti a terapia ed infine 67 soggetti non infettati da HIV normali di riferimento. Una prima analisi su tali pazienti ha mostrato che esistono delle differenze tra gli individui in grado di controllare la viremia naturalmente ed i pazienti "naïve" a loro più vicini in quanto asintomatici anche in assenza di terapia, ma con parametri immunologici in calo e viremia in aumento. In particolare, l'analisi del genotipo di 2 SNPs legati al livello di espressione di alcuni alleli HLA-C sembra indicare una maggiore possibilità di generare un segnale inibitorio nella risposta immune nei soggetti "naïve" mentre il genotipo KIR2DL2 sembra diversificare i soggetti LTNP sia dai donatori normali che dagli infettati cronici.

Radiologia, Dr. Gian Michele Magnano

- 1) Nuove tecniche d'imaging per la valutazione del bambino con patologia reumatica cronica.
- 2) Uro RM con valutazione anche funzionale dei reni nella patologia nefrourologica.

1)Avanzamenti progetto d-GEMRIC -n.ro esami 54 baseline di cui 21 con follow-up. L'implementazione di sequenze per il T2 mapping e il T1 mapping (dGEMRIC) della cartilagine, permettono di effettuare una analisi quantitativa in vivo dei valori di T1 e T2 voxel per voxel indicativi del contenuto e dello stato di collagene/proteoglicani della cartilagine articolare. L'obiettivo dello studio della cartilagine è di evidenziare alterazioni macromolecolari precoci (senza cioè corrispettivo morfologico) I dati dello studio saranno elaborati tramite la collaborazione con il DiSl e il reparto di Ped II. **Avanzamenti progetto Whole body MR nella JDM.** N.ro esami 30 con 13 esami di follow-up con comparazione oggettiva dell'efficacia del trattamento farmacologico.

2)L'URO RM funzionale in alternativa alla scintigrafia **renale** dinamica (attuale gold standard): **Avanzamenti:** sono stati acquisiti circa 130 esami di URO RM, di cui gran parte con anche valutazione funzionale analizzata in postprocessing con software dedicato "MRU versione 5.0 plug-in di imageJ. Gli esami condotti nel 2011 sono 70. Comparazione fMRU-scintigrafia renale sequenziale (DRS): sono stati selezionati 30 casi con scintigrafia e fMRU eseguite entro 6 mesi l'una dall'altra. Comparazione dei dati di fMRU con i dati scintigrafici da parte del gruppo di studio multi-disciplinare (Radiologia IGG) Medicina Nucleare di Villa Scassi e la Fisica Sanitaria del San Martino. Valutazione quantitativa e qualitativa della ripetibilità dei risultati ottenuti con il software dedicato "MRU 5.0 plug-in di ImageJ" tra due letture (valutazione intra-operatore) e (valutazione inter-operatore) mediante i test statistici grafici di Bland-Altman e quantitativi con i coefficienti di Pearson e di Spearman. Gli stessi test sono stati utilizzati per quantificare la correlazione tra risultati quantitativi ottenuti dalla fMRU e DRF. I risultati dello studio comparativo fMRU-DRS saranno presentati al meeting interdisciplinare del gruppo di studio (marzo 2011) e

sono parte di studio multicentrico con la Radiologia dell'Università di Rouen-prof Dacher. **Sequenze DWI, DTI e BOLD nella valutazione del parenchima renale:** è stata implementata la sequenza BOLD sul tomografo a RM (apporto del Fisico sanitario) con risultati preliminari incoraggianti.

Farmacia, Dr.ssa Rossella Rossi

Censimento di dosaggi e formulazioni orfane di principi attivi utilizzati nelle Preparazioni Galeniche Pediatriche, con elaborazione di procedure operative relative al loro allestimento

Nel corso del 2011 è stato realizzato l'allestimento di preparati monodose di formulazioni orfane, per un totale di 150 dosaggi diversi di vari principi attivi. Inoltre sono state allestite 70 diverse formulazioni di forme farmaceutiche orfane; 42 di queste per usi esterni, 28 per usi interni prevalentemente preparati per os. Prevalentemente hanno riguardato la categoria ATC C, H, L, quindi farmaci dell'apparato cardiovascolare prevalentemente antiipertensivi, ormoni e farmaci immunomodulatori.

Per ciascuna formulazione è stata redatta la relativa procedura di preparazione (scheda di preparazione) o foglio di preparazione se trattasi solo di dosaggi diversi con stessa procedura di preparazione.

La maggior parte delle schede di preparazione sono state inserite nel Prontuario Nazionale della Galenica Pediatrica, nel sito della Società Italiana dei Farmacisti Ospedalieri, (SIFO), nella sessione dedicata alla Galenica Clinica. Tale Prontuario è in continua evoluzione. Le schede inserite vengono periodicamente valutate da una Commissione SIFO ed approvate dalla Società scientifica per divulgarle nella comunità scientifica .

Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011

1. Analdi F, Canepa P, De Florentiis D, Bandettini R, Durando P, Icardi G.

Increasing incidence of Streptococcus pneumoniae serotype 19A and emergence of two vaccine escape recombinant ST695 strains in Liguria, Italy, 7 years after implementation of the 7-valent conjugated vaccine.

CLIN VACCINE IMMUNOL 2011;18(2):343-345.

Impact Factor: 2.471

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

2. Analdi F, de Florentis D, Canepa P, Bandettini R, Diana MC, Martini M, Durando P, Icardi G.

Epidemiological changes after PCV7 implementation in Italy. Perspective for new vaccines.

HUM VACCINES 2011;7:211-216.

Impact Factor: 2.042

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

3. Baban A, Torre M, Costanzo S, Gimelli S, Bianca S, Divizia MT, Senes F, Garavelli L, Rivieri F, Lerone M, Valle M, Ravazzolo R, Calevo MG.

Familial Poland anomaly revisited.

AM J MED GENET A 2011;158A:140-9.

Impact Factor: 2.505

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

4. Bachetti T, Parodi S, Di Duca M, Santamaria G, Ravazzolo R, Ceccherini I.

Low amounts of PHOX2B expanded alleles in asymptomatic parents suggest unsuspected recurrence risk in congenital central hypoventilation syndrome.

J MOL MED 2011;89:505-13.

Impact Factor: 5.192

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

5. Becq F, Mall MA, Sheppard DN, Conese M, Zegarra Moran O.

Pharmacological therapy for cystic fibrosis: from bench to bedside

J CYST FIBROS 2011;10(Suppl 2):S129-S145.

Impact Factor: 2.84

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

6. Bendinov-Bar I, Ron I, Filocamo M, Harowitz M.

Characterization of the ERAD process of the L444P mutant glucocerebrosidase variant.

BLOOD CELL MOL DIS 2011;46(1):4-10.

Impact Factor: 2.716

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

7. Benzi F, Vanni I, Ugolotti E, Di Marco E, Cirillo C, Cristina E, Melioli G, Biassoni R.

Detection of ganciclovir resistance mutations by pyrosequencing in a congenital infected newborn.

CLIN BIOCHEM 2011;44:520-49.

Impact Factor: 2.043

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

8. Bertola F, Filocamo M, Casati G, Mort M, Rosano C, Tylki-Szymanska AT, Tuysuz B, Gabrielli O, Grossi Serena, Scarpa M, Parenti G, Antuzzi D, Dalmau J, Di Rocco M, Vici CD, Okur I, Rosell J, Rovelli A, Furlan F, Rigoldi M, Biondi A, Cooper DN, Parini R.

IDUA mutational profiling of a cohort of 102 European patients with mucopolysaccharidosis type I: identification and characterization of 35 novel alpha-L-iduronidase alleles.

HUM MUTAT 2011;32:E2189-E2210.

Impact Factor: 5.956

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

9. Borghini S, Tassi S, Chiesa S, Caroli F, Carta S, Caorsi R, Fiore M, Delfino L, Lasigliè D, Ferraris C, Traggiai E, Di Duca M, Santamaria G, D'Osualdo A, Tosca MA, Martini A, Ceccherini I, Rubartelli A, Gattorno M.

Clinical presentation and pathogenesis of cold-induced autoinflammatory disease in a family with recurrence of an NLRP12 mutation.

ARTHRITIS RHEUM-US 2011;63(3):830-9.

Impact Factor: 8.435

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

10. Bosco MC, Pierobon D, Blengio F, Raggi F, Vanni C, Gattorno M, Eva A, Novelli F, Cappello P, Giovarelli R, Varesio L.

Hypoxia modulates the gene expression profile of immunoregulatory receptors in human mature dendritic cells: identification of TREM-1 as a novel hypoxic marker in vitro and in vivo.

BLOOD 2011;117(9):2625-39.

Impact Factor: 10.558

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

11. Braido F, Schenone G, Pallestrini E, Reggiardo G, Cangemi G, Canonica GW, Melioli G.

The relationship between mucosal immunoresponse and clinical outcome in patients with recurrent upper respiratory tract infections treated with mechanical bacterial lysate.

J BIOL REG HOMEOS AG 2011;25(3):477-85.

Impact Factor: 2.825

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

12. Brisse HJ, McCarville MB, Granata C, Krug KB, Wootton-Gorges SL, Kanegawa K, Giammarile F, Schmidt M, Shulkin BL, Matthay KK, Lewington VJ, Sarnacke S, Hero B, Kaneko M, London WB, Pearson ADJ, Cohn SL, Monclair T.

Guidelines for imaging and staging of neuroblastic tumors: consensus report from the International Neuroblastoma Risk Group Project.

RADIOLOGY 2011;261(1):243-57.

Impact Factor: 6.069

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

13. Budriesi R, Ioan F, Leoni A, Pedemonte N, Locatelli A, Micucci M, Chiarini A, Galletta LJV.

Cystic fibrosis: a new target for 4-imidazo (2,1-b)thiazole-1,4-dihydropyridines.

J MED CHEM 2011;54:3885-94.

Impact Factor: 5.207

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

14. Caciotti A, Garman SC, Rivera-Colon Y, Procopio E, Catarzi S, Ferri L, Guido C, Martelli P, Parini R, Antuzzi D, Battini R, Sibilio M, Simonati A, Fontana E, Salviati A, Akinci G, Cereda C, Dionisi-Vici C, Deodato F, D'Amico A, D'Azzo A, Bertini E, Filocamo M, Scarpa M, Di Rocco M, Tiffit CJ, Ciani F, Gasperini S, Pasquini E, Guerrini R, Donati MA, Morrone A.

GM1 gangliosidosis and Morquio B disease: an update on genetic alterations and clinical findings. BBA-MOL BASIS DIS 2011;1812:782-90.

Impact Factor: 5.211

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

15. Cambon-Thomsen A, Thorisson GA, Mabile L, for the BRIF workshop group, Filocamo M.

The role of bioresource research impact factor as an incentive to share human bioresources.

NAT GENET 2011;43(6):503-4.

Impact Factor: 36.37

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

16. Chiefari E, Tanyolac S, Paonessa S, Pullinger CR, Capula C, Iiritano S, Mazza T, Forlin M, Fusco A, Durlach V, Malloy MJ, Kane JP, Heiner SW, Filocamo M, Foti DP, Goldfine ID, Brunetti A.

Functional variants of the HMGA1 gene and type 2 diabetes mellitus.

JAMA-J AM MED ASSOC 2011;305(9):903-12.

Impact Factor: 30.01

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

17. Coutinho MF, Encarnacao M, Gomes R, da Silva Santos L, Martins S, Sirois-Gagnon D, Bargal R, Filocamo M, Raas-Rothschild A, Tappino B, Laprise C, Cury GK, Schwartz IV, Artigalàs O, Prata MJ, Alves M.

Origin and spread of a common deletion causing mucopolysaccharidosis type II: insights from patterns of haplotypic diversity.

CLIN GENET 2011;80:273-80.

Impact Factor: 2.942

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

18. Crovella S, Segat L, Amato A, Athanasakis E, Bezzerri V, Braggion C, Casciaro R, Castaldo G, Colombo C, Covone Angela, De Rose V, Gagliardini R, Lanzara C, Minicucci L, Morgutti M, Nicolis E, Pardo F, Quattrucci S, Raia V, Ravazzolo R, Seia M, Stanzial V, Termini L, Zazzeron L, Cabrini G, Gasparini P.

A polymorphism in the 5' UTR of the DEBF1 gene is associated with the lung phenotype in F508del homozygous Italian cystic fibrosis patients.

CLIN CHEM LAB MED 2011;49(1):49-54.

Impact Factor: 2.069

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

19. Cuoco C, Ronchetto P, Gimelli S, Bena F, Divizia MT, Lerone M, Mirabelli-Badenier M, Mascaretti M, Gimelli G.

Microarray based analysis of an inherited terminal 3p26.3 deletion, containing only the CHL1 gene, from a normal father to his two affected children.

ORPHANET J RARE DIS 2011;6:12.

Impact Factor: 5.933

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

20. de Greef JC, Wang J, Balog J, den Tunnen JT, Frants RR, Straasheijm KR, Aytekin C, van der Burg M, Duprez L, Ferster A, Gennery AR, Gimelli G, Reisli I, Schuetz C, Schulz A, Smeets DFCM, Sxnajer Y, Wijmenga C, van Eggermond MC, van Ostaijen-ten Dam MM, Lankester AC, van Tol MJD, van den Elsen PJ, Weemaes CM, van der Maarel SM.

Mutations in ZBT24 are associated with immunodeficiency, centromeric instability, and facial anomalies syndrome type 2.

AM J HUM GENET 2011;88:796-804.

Impact Factor: 11.68

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

21. Di Zanni E, Ceccherini I, Bachetti T.

Toward a therapeutic strategy for polyalanine expansions disorders: in vivo and in vitro models for drugs analysis.

EUR J PAEDIATR NEURO 2011;15:449-52.

Impact Factor: 1.994

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

22. Ferrera Loretta, Scudieri P, Sondo E, Caputo A, Caci E, Zegarra Moran O, Ravazzolo R, Galletta LJV.

A minimal isoform of the TMEM16A protein associated with chloride channel activity.

BBA-BIOMEMBRANES 2011;1808:2214-23.

Impact Factor: 4.647

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

23. Fiumara A, Barone R, Arena A, Filocamo M, Lissens W, Pavone L, Sorge G.

Krabbe leukodystrophy in a selected population with high rate of late onset forms: longer survival linked to c.121G>A (p.Gly41Ser) mutation.

CLIN GENET 2011;80:452-8.

Impact Factor: 2.942

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

24. Fuccio A, Iorio M, Amato F, Elce A, Ingino R, Filocamo M, Castaldo G, Salvatore F, Tomaiuolo R.

A novel DHPLC-based procedure for the analysis of COL1A1 and COL1A2 mutations in osteogenesis imperfecta.

J MOL DIAGN 2011;13(6):648-56.

Impact Factor: 4.219

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

25. Jacquemont S, Reymond A, Zufferey F, Harewood L, Walters RG, Kutalik Z, Martinet D, Shen Y, Valsesia A, Beckmann ND, Thorleifsson G, Belfiore M, Bouquillon S, Campion D, de Leeuw N, de Vries BBA, Esko T, Fernandez BA, Gimelli G.

Mirror extreme BMI phenotypes associated with gene dosage at the chromosome 16p11.2 locus.

NATURE 2011;478:97-101.

Impact Factor: 36.104

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

26. Li M, Armelloni S, Ikehata M, Corbelli A, Pesaresi M, Calvaresi N, Giardino L, Mattinzoli D, Nisticò F, Andreoni S, Puliti A, Ravazzolo R, Forloni G, Messa P, Rastaldi MP.

Nephrin expression in adult rodent central nervous system and its interaction with glutamate receptors.

J PATHOL 2011;225:118-28.

Impact Factor: 7.274

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

27. Mazzone A, Bernard CE, Strege PR, Beyder A, Galletta Luis Juan V, Pasricha PJ, Rae JL, Parkman HP, Linden DR, Szurszewski JH, Ordog T, Gibbons SJ, Farrugia G.

Altered expression of ano 1 variants in human diabetic gastroparesis.

J BIOL CHEM 2011;286(15):13393-403.

Impact Factor: 5.328

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

28. Melioli G, Bonifazi F, Bonini S, Maggi E, Mussap M, Passalacqua G, Rossi ER, Vacca A, Canonica GW.

The immunoCAP ISAC allergology approach in adult multi-sensitized Italian patients with respiratory symptoms.

CLIN BIOCHEM 2011;44:1005-11.

Impact Factor: 2.043

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

29. Melioli G, Maria Risso F, Sannia A, Serra G, Bologna R, Mussap M, Mangraviti S, Fortini P, Facco F, Reggiardo G, Buonocore G, Corsello G, Fanos V, Del Vecchio A, Fabris C, Gazzolo D.

Reference values of blood cell counts in the first days of life.

FRONT BIOSCI-LANDMRK 2011;3:871-878.

Impact Factor: 4.048

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

30. Menconi G, Puliti A, Sbrana I, Conti V, Marangoni R.

A top-down linguistic approach to the analysis of genomic sequences: the metabotropic glutamate receptors 1 and 5 in human and in mouse as a case study.

J THEOR BIOL 2011;270:134-42.

Impact Factor: 2.371

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

31. Michetti F, Bruschetti M, Frigiola A, Abella R, Giamberti A, Marchese N, Mangraviti S, Melioli G, Baldari A, Bruschetti P, Gazzolo D.

Saliva S100B in professional sportsmen: high levels at resting conditions and increased after vigorous physical activity.

CLIN BIOCHEM 2011;44:245-7.

Impact Factor: 2.043

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

32. Morandi B, Agazzi Alessia, D'Agostino A, Antonini F, Costa G, Sabatini F, Ferlazzo G, Melioli G.

A mixture of bacterial mechanical lysates is more efficient than single strain lysate and bacterial-derived soluble products for the induction of an activating phenotype in human dendritic cells.

IMMUNOL LETT 2011;138:86-91.

Impact Factor: 2.511

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

33. Ngomba RT, Santolini I, Biagioni F, Molinaro G, Somonyi A, van Rijn CM, D'Amore V, Matroiacovo F, Olivieri G, Gradini R, Ferraguti F, Battaglia G, Bruno V, Puliti A, van Luijtelaaar G, Nicoletti F.

Protective role for type-1 metabotropic glutamate receptors against spike and wave discharges in the WAG/Rij rat model of absence epilepsy.

NEUROPHARMACOLOGY 2011;60:1281-91.

Impact Factor: 3.942

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

34. Ognibene Marzia, Barbieri O, Vanni C, Mastracci L, Astigiano S, Emionite L, Salani B, Fedele M, Resaz R, Tenca C, Fais F, Sabatini F, De Santanna A, Altruda F, Varesio L, Hirsch E, Eva A.

High frequency of development of B cell lymphoproliferation and diffuse large B cell lymphoma in Dbl knock-in mice.

J MOL MED 2011;89:493-504.

Impact Factor: 5.192

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

35. Ognibene Marzia, Vanni C, Segalerba D, Mancini P, Merello Elisa, Torrisi MR, Bosco MC, Varesio L, Eva A.

The tumor suppressor hamartin enhances Dbl protein transforming activity through interaction with Ezrin.

J BIOL CHEM 2011;286(34):29973-83.

Impact Factor: 5.328

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

36. Parodi Sara, Pennuto M.

Neurotoxic effects of androgens in spinal and bulbar atrophy.

FRONT NEUROENDOCRIN 2011;32(4):416-25.

Impact Factor: 12.75

Impact Factor Norm. Ministeriale: 10

37. Pedemonte N, Tomati V, Sondo E, Caci E, Millo E, Armirotti A, Damonte G, Zegarra Moran O, Galiotta LJV.

Dual activity of aminoarylthiazoles on the trafficking and gating defects of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator chloride channel caused by cystic fibrosis mutations.

J BIOL CHEM 2011;286(17):15215-26.

Impact Factor: 5.328

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

38. Pelagatti MA, Meini A, Caorsi R, Cattalini M, Federici S, Zulian F, Calcagno G, Tommasini A, Bossi G, Sormani MP, Caroli F, Plebani A, Ceccherini I, Martini A, Gattorno M.

Long-term clinical profile of children with the low-penetrance R92Q mutation of the TNFRSF1A gene.

ARTHRITIS RHEUM-US 2011;63(4):1141-50.

Impact Factor: 8.435

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

39. Pfeffer G, Abegg M, Vertinsky T, Ceccherini I, Caroli F, Barton JJS.

The ocular motor features of adult-onset Alexander disease: a case and review of the literature.

J NEURO-OPHTHALMOL 2011;318(2):155-9.

Impact Factor: 1.059

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

40. Puliti A, Rossi PIA, Caridi G, Corbelli A, Ikehata M, Armelloni S, Li M, Zennaro C, Conti V, Vaccari CM, Cassanello M, Calevo MG, Emionite L, Ravazzolo R, Rastaldi MP.

Albuminuria and glomerular damage in mice lacking the metabotropic glutamate receptor 1.

AM J PATHOL 2011;178(3):1257-69.

Impact Factor: 5.224

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

41. Ratto GB, Costa R, Maineri P, Alloisio A, Piras MT, D'Agostino A, Tripodi G, Rvabella L, Dozin B, Bruzzi P, Melioli G.

Neo-adjuvant chemo/immunotherapy in the treatment of stage III (N2) non-small cell lung cancer: a phase I/II pilot study.

INT J IMMUNOPATH PH 2011;24(4):1005-16.

Impact Factor: 2.685

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

42. Resaz R, Emionite L, Vanni C, Astigiano S, Puppo M, Lavieri Rosa, Segalerba D, Pezzolo A, Bosco MC, Oberto A, Eva C, Chou JY, Varesio L, Barbieri O, Eva A.

Treatment of newborn G6pc^{-/-} mice with bone marrow-derived myelomonocytes induces liver repair.

J HEPATOL 2011;55:1263-71.

Impact Factor: 9.334

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

43. Sechi GP, Balbi P, Bachetti T, Ceccherini I.

Correspondence regarding: Alexander disease mutant glial fibrillary acidic protein compromises glutamate transport in astrocytes.

J NEUROPATH EXP NEUR 2010;69(12):1270-1.

Impact Factor: 4.19

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

44. Sechi GP, Balbi P, Bachetti T, Ceccherini I.

Safe drugs to fight mutant protein overload and apha-1-antitrypsin deficiency. Letter.

J HEPATOL 2011;55:949-50.

Impact Factor: 9.334

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

45. Sica A, Melillo G, Varesio L.

Hypoxia: a double-edged sword of immunity.

J MOL MED 2011;89:657-65.

Impact Factor: 5.192

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

46. Sondo E, Tomati V, Caci E, Esposito AI, Pfeffer U, Pedemonte N, Galiotta LJV.

Rescue of the mutant CFTR chloride channel by pharmacological correctors and low temperature analyzed by gene expression profiling.

AM J PHYSIOL-CELL PH 2011;301:C872-85.

Impact Factor: 3.817

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

47. Tomà P, Rizzo F, Stagnaro N, Magnano GM, Granata C.

Multislice CT in congenital bronchopulmonary malformations in children.

RADIOL MED 2011;116:133-51.

Impact Factor: 1.618

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

48. Ugolotti E, Bandettini R, Marchese Nora, Gualco L, Vanni I, Borzi L, Di Marco E, Castagnola E, Melioli G, Biassoni R.

Molecular characterization of hospital-acquired methicillin-resistant staphylococcus aureus strains in pediatric outbreaks using variable tandem repeat analysis with spa and ClfB typing.

DIAGN MICR INFEC DIS 2011;69:213-7.

Impact Factor: 9.771

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

49. Ugolotti E, Vanni I, Raso Alessandro, Benzi F, Malnati M, Biassoni R.

Human leukocyte antigen-B (-Bw6/-Bw4I80, T80) and human leukocyte antigen-C (-C1/-C2) subgrouping using pyrosequence analysis.

HUM IMMUNOL 2011;72:859-68.

Impact Factor: 2.872

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

50. van Kogelenberg M, Lerone M, De Toni T, Divizia MT, de Brouwer APM, Veltman JA, van Bokhoven H, Robertson SP.

A novel Xp22.11 deletion causing a syndrome of craniosynostosis and periventricular nodular heterotopia.

AM J MED GENET A 2011;155A(12):3144-7.

Impact Factor: 2.505

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

LINEA	2
Titolo	PEDIATRIA CLINICA E MEDICINA PERINATALE

Responsabili Renata Lorini , Giovanni A. Rossi, Pasquale Di Pietro , Giorgio Bentivoglio

- Clinica pediatrica
- Lab. per la Standardizzazione e Verifica degli screening delle Malattie Endocrine e Metaboliche
- Dermatologia
- Pediatria III - Gastroenterologia
- UU.OO. - Nefrologia, dialisi e trapianto
- Lab. di Fisiopatologia dell'Uremia
- Pneumologia
- Medicina d'Urgenza Osservazione- Pronto Soccorso
- Ostetricia e Ginecologia
- Patologia Neonatale

L'obiettivo generale della linea è la traslazione alla clinica di risultati derivanti da studi che hanno avuto sviluppo dalla ricerca di base. Il punto di forza dell'obiettivo nasce dalla disponibilità di una casistica di rimarchevole entità ripartita fra le varie aree specialistiche:

- caratterizzazione genetica di malattie ad alto impatto sociale quali il diabete mellito, l'asma, le malformazioni renali e dell'apparato respiratorio, le alterazioni dell'embriogenesi della tiroide;
- definizione delle basi immunologiche di malattie polmonari ed infiammatorie (rene, intestino);
- identificare cause genetiche di diabete gestazionale, di ritardo di crescita intrauterino, di deficit di ormone della crescita, di diabete neonatale.

Obiettivi Sono inoltre presenti aree di interesse laboratoristico che vertono in particolare all'applicazione della proteomica ed alla definizione di biomarkers di malattia e di deterioramento funzionale d'organo, e aree di interesse per la biologia cellulare e per il trapianto d'organo.

Altro obiettivo, tramite la ricerca clinico-laboratoristico sperimentale, è individuare : markers ematici di stress ossidativo predittivi di danno cerebrale in fase acuta in pazienti con quadro clinico di sofferenza cerebrale acuta da ipo/anossia afferenti al PS del DEA, parametri dermoscopici peculiari del nevo congenito che possano migliorare la predittività clinica riguardo alla trasformazione maligna .

Ricadute assistenziali.

Esistono solide possibilità che le ricerche programmate abbiano ricadute assistenziali significative. Riportiamo alcuni punti tematici di particolare interesse: 1) diagnostica genetica di malattie ad ampia frequenza; 2) sviluppo di nuovi biomarkers di malattia; 3) applicazione allo studio ed alla terapia di malattie pediatriche; 4) applicazioni in tema di trapianto d'organo solido.

Progetti

Relazione anno	2011		
Codifica IGG	RC.L2.P1.aa2011-13		
Linea di ricerca	2 - PEDIATRIA CLINICA E MEDICINA PERINATALE		
Titolo ricerca	STUDI CLINICO-TRASLAZIONALI DELLE PATOLOGIE PERINATALI E PEDIATRICHE CON BASI GENETICHE O IMMUNOLOGICHE		
Responsabile Progetto	Prof.ssa Lorini Renata		
Data Inizio	Gennaio 2011	Data fine autorizzata	Dicembre 2013

A. Unità Operative partecipanti e Attività:

Clinica pediatrica, prof.ssa Renata Lorini
 Centro controllo direzionale e qualità, Dr. Ubaldo Rosati
 Medicina d'urgenza/osservazione, Dr. Pasquale Di Pietro
 Dermatologia, Dr. Corrado Occeola
 Pediatria III - Gastroenterologia, Dr. Arrigo Barabino

B. Risultati ottenuti complessivi e delle singole unità operative:

D.1. Risultati Complessivi (a cura del Responsabile di Progetto)
 L'attività delle singole unità operative ha permesso di ottenere:

- 1) Diagnosi di nuove forme di diabete mellito in età pediatrica, non associate a processo autoimmune
- 2) Una maggior sicurezza dei pazienti in un ospedale di alta complessità
- 3) Un miglioramento per la sicurezza dei pazienti in emergenza e accettazione
- 4) Uno studio prospettico clinico-dermatoscopico sull'evoluzione del nevo congenito in età pediatrica
- 5) Realizzare un'indagine clinica retrospettiva sugli attacchi severi di colite ulcerosa nel bambino

D.2 Risultati Singole UO: (a cura dei Referenti delle attività)

Clinica pediatrica, prof.ssa Renata Lorini Diagnostica differenziale delle forme di diabete mellito in età pediatrica, non associate a processo autoimmune

Nel corso dell'anno 2011 presso il Laboratorio di Diabetologia della Clinica Pediatrica dell'Ospedale IRCCS G. Gaslini di Genova, è stata effettuata l'analisi molecolare del DNA e la successiva refertazione di 44 soggetti (2-41 anni) per sospetto MODY (GCK-MODY, HNF1alfa-MODY, HNF1beta-MODY), Sindrome di Wolfram (*WFS1*), diabete neonatale, (*GCK*, *KCNJ11*), iperinsulinismo (*KCNJ11*).

La diagnosi clinica di MODY è stata posta in 29 casi. L'analisi genetica ha evidenziato mutazioni del gene *GCK* in 17 soggetti. Nei 10 pazienti con fenotipo di sindrome di Wolfram, il sequenziamento del gene *WFS1* ha evidenziato mutazioni in omozigosi/eterozigosi composte in 5 casi. Tutte le mutazioni trovate sono localizzate sull'esone 8, eccetto una identificata sull'esone 5.

Centro controllo direzionale e qualità, Dr. Ubaldo Rosati Percorso di miglioramento per la sicurezza dei pazienti in un ospedale di alta complessità

Stato di avanzamento del progetto 2011:

- **Primo semestre 2011:** espletamento di un corso di formazione per Auditor Interni indirizzato a Referenti della Qualità, Medici, Caposala, e Amministrativi dell'Istituto con l'obiettivo di formare un gruppo che collabori nello svolgimento degli audit interni coordinati dall'Ufficio Qualità in tutte le Unità Operative dell'Istituto in coerenza con gli standard JCI. Il corso è stato articolato in due giornate formative caratterizzate da lezioni frontali e aggregazione in piccoli gruppi di lavoro con il compito di simulare le verifiche nelle Unità Operative e di revisionare le cartelle cliniche chiuse utilizzando le specifiche check list.
- **Secondo semestre 2011:** formazione sul campo dei valutatori interni affiancati dal Servizio Qualità, Direzione Sanitaria e del Dipartimento dei Servizi Assistenziali durante le sessioni di revisione delle cartelle chiuse e gli audit presso le Unità Operative.

Medicina d'urgenza/osservazione, Dr. Pasquale Di Pietro**Percorsi di miglioramento per la sicurezza dei pazienti in emergenza e accettazione**

Completamento, condivisione e implementazione percorsi diagnostici e linee guida relativi a stroke in paziente pediatrico;

Completamento, condivisione e implementazione percorsi diagnostici e linee guida relativi a:

- trattamento all'esordio DM1 in cheto acidosi;
- trattamento all'esordio DM1 NON in cheto acidosi
- trattamento del pz con DM1 in crisi ipoglicemica
- trattamento del pz con DM1 digiuno per interventi maggiori

Dermatologia, Dr. Corrado Occella**Studio prospettico clinico-dermatoscopico sull'evoluzione del nevo congenito in età pediatrica**

Il precedente progetto di ricerca STUDIO CLINICO-DERMOSCOPICO-EPIDEMIOLOGICO DEI NEVI MELANOCITARI CONGENITI ha dimostrato differenze nella distribuzione dei vari pattern dermatoscopici a seconda dell'età del paziente e dell'area coinvolta. Il pattern globulare è più frequente nei soggetti minori di 12 aa e sul tronco, mentre il pattern reticolare risulta più frequente nelle lesioni degli arti. Ciò suggerirebbe l'ipotesi che i nevi melanocitari congeniti possano cambiare pattern di struttura nel corso del tempo.

Capire se, quanti e quali nevi modificano la propria struttura nel corso del tempo darebbe importanti informazioni sul comportamento biologico e potenziale evolutività di tali lesioni.

Non esistono al momento studi prospettici atti a valutare le modificazioni di pattern dermatoscopico nei nevi melanocitari congeniti.

Scopo dello studio è di controllare annualmente i nevi congeniti già analizzati nel servizio di dermatoscopia, le cui immagini sono registrate, e rilevarne le eventuali modificazioni strutturali.

Attualmente sono state esaminate, nel servizio di videodermoscopia del reparto di dermatologia, 130 lesioni compatibili con nevi congeniti già avviate al follow up nel tempo.

Nel 2011 sono state seguite in follow up nel servizio di videodermoscopia i nevi melanocitari congeniti di 15 pazienti (8 maschi e 7 femmine). 5 nevi erano di bambini inferiori a 3 aa di età, 7 erano di bambini tra i 3 e i 6 aa e 3 di pazienti di più di 6 aa. 14 lesioni non hanno mostrato significative modificazioni di pattern, ma in una paziente di 6 anni il nevo congenito ha mostrato, rispetto alla visita di 3 anni prima una variazione di pattern da globulare (pattern più comune nel neonato) a reticolare, confermando l'ipotesi della capacità delle lesioni congenite di cambiare struttura nel tempo.

Pediatria III - Gastroenterologia, Dr. Arrigo Barabino**Indagine clinica retrospettiva sugli attacchi severi di colite ulcerosa nel bambino**

La ricerca non è ancora conclusa. E' stato costruito un data base computerizzato in cui sono stati inclusi, per ogni paziente, 40 parametri clinici necessari per estrapolare i dati indispensabili agli

scopi dello studio. Al momento attuale sono stati inseriti nel programma i dati relativi a 21 bambini con colite ulcerosa che hanno presentato un attacco severo di malattia, dal 1998 ad oggi, non responsivo allo steroide, e che ha quindi richiesto l'uso della "rescue therapy" con ciclosporina per os. Il lavoro fornirà risultati sull'outcome clinico (ricorso o meno alla colectomia d'urgenza) di una delle più ampie casistiche della letteratura che si prevede raggiunga circa una quarantina di casi (per singolo centro).

Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011

1. Ameli F, Brocchetti F, Tosca MA, Signori A, Ciprandi G.

Nasal endoscopy in children with suspected allergic rhinitis.

LARYNGOSCOPE 2011;121:2055-9.

Impact Factor: 2.096

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

2. Averna M, Stifanese R, De Tullio R, Minicucci L, Cresta F, Palena S, Salamino F, Pontremoli S, Melloni E.

Evidence for alteration of calpain/calpastatin system in PBMC of cystic fibrosis patients.

BBA-MOL BASIS DIS 2011;1812:1649-57.

Impact Factor: 5.211

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

3. Barabino A, Gandullia P, Calvi A, Vignola S, Arrigo S, De Marco R.

Sudden blindness in a child with Crohn's disease.

WORLD J GASTROENTERO 2011;17(38):4344-6.

Impact Factor: 2.24

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

4. Bertagnolo V, Grassilli S, Petretto A, Lambertini E, Astatì L, Bruschi M, Nika E, Candiano G, Piva R, Capitani S.

Nuclear proteome analysis reveals a role of Vav1 in modulating RNA processing during maturation of tumoral promyelocytes.

J PROTEOMICS 2011;75:398-409.

Impact Factor: 5.074

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

5. Bertelli R, Bodria M, Nobile M, Alloisio S, Barbieri R, Montobbio G, Patrone P, Ghiggeri GM.

Regulation of innate immunity by the nucleotide pathway in children with idiopathic nephrotic syndrome.

CLIN EXP IMMUNOL 2011;166:55-63.

Impact Factor: 3.134

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

6. Borghini S, Fiore M, Di Duca M, Caroli F, Finetti M, Santamaria G, Ferlito F, Bua F, Picco P, Obici L, Martini A, Gattorno M, Ceccherini I.

Candidate genes in patients with autoinflammatory syndrome resembling tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome without mutations in the TNFRSF1A gene.

J RHEUMATOL 2011;38:1378-84.

Impact Factor: 3.551

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

7. Bruschi M, Candiano G, Santucci L, Petretto A, Mangraviti S, Canepa A, Perri K, Ghiggeri GM, Verrina E.

Proteome profile of peritoneal effluents in children on glucose- or icodextrin-based peritoneal dialysis.

NEPHROL DIAL TRANSPL 2011;26:308-16.

Impact Factor: 3.564

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

8. Bruschi M, Candiano G, Della Ciana L, Petretto A, Santucci L, Prunotto M, Camilla R, Coppo R, Ghiggeri GM.

Analysis of the oxido-redox status of plasma proteins. Technology advances for clinical applications.

J CHROMATOGR B 2011;879:1338-44.

Impact Factor: 2.971

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

9. Bruschi M, Carnevali ML, Murtas C, Candiano G, Petretto A, Prunotto M, Gatti R, Argentiero R, Magistrone R, Garibotto G, Scolari F, Ravani P, Gesualdo L, Allegri L, Ghiggeri GM.

Direct characterization of target podocyte antigens and auto-antibodies in human membranous glomerulonephritis: alfa-enolase and borderline antigens.

J PROTEOMICS 2011;74:2008-17.

Impact Factor: 5.074

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

10. Camilla R, Suzuki H, Daprà V, Loiacono E, Peruzzi L, Amore A, Ghiggeri GM, Mazzucco G, Scolaru F, Gharavi AG, Appel GB, Novak J, Julian BA, Coppo R.

Oxidative stress and galactose-deficient IgA1 as markers of progression in IgA nephropathy.

CLIN J AM SOC NEPHRO 2011;6(8):1903-1911.

Impact Factor: 4.763

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

11. Child CJ, Zimmermann AG, Scott RS, Cutler GB, Battelino T, Blum WF, Maghnie M.

Prevalence and incidence of diabetes mellitus in GH-treated children and adolescents: analysis from the GeNeSIS observational research program.

J CLIN ENDOCR METAB 2011;96(6):E1025-34.

Impact Factor: 6.495

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1.2

12. Ciprandi G, Capasso M, Tosca MA.

Early bronchial involvement in children with allergic rhinitis.

AM J RHINOL ALLERGY 2011;25:e30-3.

Impact Factor: 1.881

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

13. Ciprandi G, De Amici M, Castellazzi AM, Tosca MA, Marseglia G.

Serum IL-9 levels depend on allergen exposure: preliminary study.

INT ARCH ALLERGY IMM 2011;154:246-8.

Impact Factor: 2.235

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

14. Ciprandi G, De Amici M, Tosca MA, Alesina R, Marseglia G, Fuchs D.

Serotonin in allergic rhinitis: a possible role for behavioural symptoms.

IRAN J ALLERGY ASTHM 2011;10(3):183-8.

Impact Factor: 0.742

Impact Factor Norm. Ministeriale: 0.5

15. Ciprandi G, Ruffoni S, Tosca MA.

Asthma and COPD exacerbations: an 8 year survey. Letter.

EUR J INTERN MED 2011;22:e9-e11.

Impact Factor: 1.657

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

16. Ciprandi G, Signori A, Tosca MA, Cirillo I.

Bronchodilation test in patients with allergic rhinitis.

ALLERGY 2011;66:694-8.

Impact Factor: 6.297

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

17. Ciprandi G, Signori A, Tosca MA, Cirillo I.

Spirometric abnormalities in patients with allergic rhinitis: indicator of an "asthma march"?

AM J RHINOL ALLERGY 2011;25:e181-5.

Impact Factor: 1.881

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

18. Ciprandi G, Tosca MA, Brambilla I, Rossi GA, Marseglia G.

Perception of dyspnea in prepubescent children with mild intermittent asthma: is there any gender difference?

J ASTHMA 2011;48:886-7.

Impact Factor: 1.341

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

19. Ciprandi G, Tosca MA, Capasso M.

Forced expiratory flow between 25 and 75% of vital capacity might be a predictive factor for bronchial hyperreactivity in children with allergic rhinitis, asthma or both.

ALLERGY ASTHMA PROC 2011;32:E22-8.

Impact Factor: 1.735

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

20. Ciprandi G, Tosca MA, Castellazzi AM, Cairello F, Salpietro C, Arrigo T, Miraglia Del Giudice M.

FEF (25-75) might be a predictive factor for bronchial inflammation and bronchial hyperreactivity in adolescents with allergic rhinitis.

INT J IMMUNOPATH PH 2011;24(4):17-20.

Impact Factor: 2.685

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

21. Ciprandi G, Tosca MA, Signori A, Cirillo I.

Bronchial hyperreactivity in patients with allergic rhinitis: forced expiratory flow between 25 and 75% of vital capacity might be a predictive factor.

ALLERGY ASTHMA PROC 2011;32:e4-e8.

Impact Factor: 1.735

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

22. Ciprandi G, Tosca MA, Signori A, Cirillo I.

Visual analogue scale assessment of nasal obstruction might define patients candidates to spirometry.

RHINOLOGY 2011;49:292-6.

Impact Factor: 0.803

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

23. Ciprandi G, Tosca MA.

Predictive marker of bronchial impairment. Letter.

ANN ALLERG ASTHMA IM 2011;107(3):287.

Impact Factor: 2.801

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

24. Ciprandi G, Tosca MA.

Re: Remodelling of nasal mucosa in mild and severe persistent allergic rhinitis with special reference to the distribution of collagen proteoglycans and lymphatic vessels. Letter.

CLIN EXP ALLERGY 2011;41:602-3.

Impact Factor: 4.195

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

25. Corbani V, Ghiggeri GM, Sanna-Cherchi S.

Congenital solitary functioning kidneys: which ones warrant follow-up into adult life?

NEPHROL DIAL TRANSPL 2011;26:1458-60.

Impact Factor: 3.564

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

26. Dagnino M, Caridi G, Haenni U, Duss A, Aregger F, Campagnoli M, Galliano M, Minchiotti L.

Molecular diagnosis of analbuminemia: a new case caused by a nonsense mutation in the albumin gene.

INT J MOL SCI 2011;12:7314-22.

Impact Factor: 2.279

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

27. De Bellis A, Pane E, Bellastella G, Sinisi AA, Colella C, Giordano R, Giavoli C, Lania A, Ambrosio ML, Di Somma C, Zatelli MC, Arvat E, Colao A, Bizzarro A, Bellastella A, Maghnie M.

Detection of antipituitary and antihypothalamus antibodies to investigate the role of pituitary or hypothalamic autoimmunity in patients with selective idiopathic hypopituitarism.

CLIN ENDOCRINOL 2011;75:361-6.

Impact Factor: 3.323

Impact Factor Norm. Ministeriale: 0.8

28. De Iudicibus S, Stocco G, Martellosi S, Londero M, Ebner E, Pontillo A, Lionetti P, Barabino A, Bartoli F, Ventura A, Decorti G.

Genetic predictors of glucocorticoid response in pediatric patients with inflammatory bowel diseases.

J CLIN GASTROENTEROL 2011;45(1):e1-e7.

Impact Factor: 2.752

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

29. Di Nardo G, Oliva S, Passariello M, Pallotta N, Civitelli F, Frediani S, Gualdi G, Gandullia P, Mallardo S, Cucchiara S.

Intralesional steroid injection after endoscopic balloon dilatation in pediatric Chron's disease with stricture: a prospective, randomized, double-blind, controlled trial.

GASTROINTEST ENDOSC 2010;72(6):1201-8.

Impact Factor: 5.608

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

30. Diamanti A, Panetta F, Gandullia P, Morini F, Noto C, Torre G, Lezo A, Goffredo B, Daniele A, Gambarra M.

Plasma citrulline as marker of bowel adaption in children with short bowel syndrome.

LANGENBECK ARCH SURG 2011;396:1041-6.

Impact Factor: 1.951

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

31. Fabiano A, Panfoli I, Calzia D, Bruschi M, Ravera S, Bachi A, Cattaneo A, Morelli A, Candiano G.

Catalytic properties of the retinal rod outer segment disk ADP-ribosyl cyclase.

VISUAL NEUROSCI 2011;28:121-8.

Impact Factor: 1.692

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

32. Gandullia P, Lugani F, Costabello L, Arrigo S, Calvi A, Castellano E, Vignola S, Pistorio A, Barabino A.

Long-term home parenteral nutrition in children with chronic intestinal failure: a 15-year experience at a single Italian centre.

DIGEST LIVER DIS 2011;43(1):28-33.

Impact Factor: 2.805

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

33. Gharavi AG, Kiryluk K, Choi M, Li Y, Hou P, Xie J, Sanna-Cherchi S, Men JC, Julian BA, Wyatt RJ, Novak J, He JC, Wang H, Lv J, Zhu L, Wang W, Wang Z, Yasuno K, Gunel M, Mane S, Umlauf S, Tikhonova I, Beernman I, Savoldi S, Magistrini R, Ghiggeri GM, Bodria M, Lugani F, Ravani P, Ponticelli C, Allegri L, Boscutti G, Frasca G, Amore A, Lifton RP.

Genome-wide association study identifies susceptibility loci for IgA nephropathy.

NAT GENET 2011;43(4):321-327.

Impact Factor: 36.37

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

34. Ghezzi M, Silvestri M, Guida E, Pistorio Angela, Sacco Oliviero, Mattioli G, Jasonni V, Rossi GA.

Acid and weakly acid gastroesophageal refluxes and type of respiratory symptoms in children.

RESP MED 2011;105:972-8.

Impact Factor: 2.525

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

35. Ghizzoni L, Cappa M, Vottero A, Ubertini G, Carta D, Di Iorgi N, Gasco V, Marchesi M, Raggi V, Ibba A, Napoli F, Massimi A, Maghnie M, Loche S, Porzio O.

Relationship of CYP21A2 genotype and serum 17-hydroxyprogesterone and cortisol levels in a large cohort of Italian with premature pubarche.

EUR J ENDOCRINOL 2011;165:307-14.

Impact Factor: 3.482

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

36. Gigante M, Caridi G, Montemurno E, Soccio M, D'Apolito M, Cerullo G, Aucella F, Schirinzi A, Emma F, Massella L, Messina G, De Palo T, Ranieri E, Ghiggeri GM, Gesualdo L.

TRPC6 mutations in children with steroid-resistant nephrotic syndrome and atypical phenotype.
CLIN J AM SOC NEPHRO 2011;6:1626-34.

Impact Factor: 4.763

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

37. Kramer AM, van Stralen KJ, Jager KJ, Schaefer F, Verrina E, Seeman T, Lewis MA, Simonetti GD, Novljan G, Groothoff JW.

Demographics of blood pressure and hypertension in children on renal replacement therapy in Europe.

KIDNEY INT 2011;80:1092-8.

Impact Factor: 6.105

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

38. Lanari M, Adorni F, Silvestri M, Coscia A, Musicco M, Italian Study Group on Risk Factors for RSV-related Hospitalization.

The multicenter Italian birth cohort study on incidence and determinants of lower respiratory tract infection hospitalization in infants at 33 weeks GA or more: preliminary results.

EARLY HUM DEV 2011;87S:S43-S46.

Impact Factor: 1.587

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

39. Marchese A, Esposito S, Coppo E, Rossi GA, Tozzi A, Romano M, Da Dalt L, Schito GC, Principi N.

Detection of streptococcus pneumoniae and identification of pneumococcal serotypes by real-time polymerase chain reaction using blood samples from Italian children <5 years of age with community-acquired pneumonia.

MICROB DRUG RESIST 2011;17:419-24.

Impact Factor: 1.936

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

40. Marchetti F, Maestro A, Rovere F, Zanon D, Arrighini A, Bertolani P, Biban P, Da Dalt L, Di Pietro P, Renna S, Guala A, Mannelli F, Pazzaglia A, Messi G, Perri F, Reale A, Urbino AF, Valletta E, Vitale A, Zangardi R, Tondelli MT, Clavenna A, Bonati M, Ronfani L.

Oral ondansetron versus domperidone for symptomatic treatment of vomiting during acute gastroenteritis in children: multicentre randomized controlled trial.

BMC PEDIATR 2011;11:15.

Impact Factor: 1.904

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

41. McHugh DMS, Cameron CA, Abdenur JE, Abdulrahman M, Adair O, Nuaimi SAA, Ahlman H, Allen JJ, Antonozzi I, Archer S, Au S, Auray-Blais C, Baker M, Bamforth F, Beckmann K, Pino GB, Berberich SL, Binard R, Boemer F, Pharm D, Bonham J, Breen NN, Bryant SC, Caggana M, Caldwell SG, Camilot M, Campbell C, Carducci C, Cariappa R, Carlisle C, Caruso U, Cassanello M, Castilla AM, Castineiras Ramos DE.

Clinical validation of cutoff target ranges in newborn screening of metabolic disorders by tandem mass spectrometry: a worldwide collaborative project.

GENET MED 2011;13:230-53.

Impact Factor: 5.28

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

42. Mello MLS, Alvarenga EM, de Campos Vidal B, Di Donato A.

Chromatin supraorganization, mitotic abnormalities and proliferation in cells with increased or down-regulated lox expression: indirect evidence of a LOX-histone H1 interaction in vivo.

MICRON 2011;42:8-16.

Impact Factor: 1.649

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

43. Miraglia Del Giudice M, Marseglia GL, Leonardi S, Tosca MA, Marseglia A, Perrone L, Ciprandi G.

Fractional exhaled nitric oxide measurements in rhinitis and asthma in children.

INT J IMMUNOPATH PH 2011;24(4):29-32.

Impact Factor: 2.685

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

44 Murtas C, Bruschi M, Carnevali ML, Petretto A, Corradini E, Prunotto M, Candiano G, Degl'Innocenti ML, Ghiggeri GM, Allegri L.

In vivo characterization of renal auto-antigens involved in human auto-immune diseases: the case of membranous glomerulonephritis.

PROTEOM CLIN APPL 2011;5:90-7.

Impact Factor: 1.807

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

45. Murtas C, Ravani P, Ghiggeri GM.

New insights in membranous glomerulonephritis: from bench to bedside.

NEPHROL DIAL TRANSPL 2011;26:2428-30.

Impact Factor: 3.564

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

46 Oleggini R, Di Donato A.

Lysyl oxidase regulates MMTV promoter: indirect evidence of histone H1 involvement.

BIOCHEM CELL BIOL 2011;89:522-32.

Impact Factor: 2.992

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

47. Ozaltin F, Ibsirlioglu T, Taskiran EZ, Baydar DE, Kaymaz F, Buyukcelik M, Demircioglu K, Balat A, Iatropoulos P, Asan E, Akarsu NA, Schaefer F, Yilmaz E, Bakkaloglu A, Ghiggeri GM.

Disruption of PTPRO causes childhood-onset nephrotic syndrome.

AM J HUM GENET 2011;89:139-47.

Impact Factor: 11.68

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1.6

48. Panfoli I, Bruschi M, Ravera S, Candiano G.

Proteomineering: has the mine been excavated?

EXPERT REV PROTEOMIC 2011;8(4):443-5.

Impact Factor: 4.406

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

49. Panfoli I, Calzia D, Ravera S, Bruschi M, Tacchetti C, Candiani S, Morelli A, Candiano G.

Extramitochondrial tricarboxylic acid cycle in retinal rod outer segments.

BIOCHIMIE 2011;93:15565-75.

Impact Factor: 3.787

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

50. Panfoli I, Ravera S, Bruschi M, Candiano G, Morelli A.

Proteomics unravels the exportability of mitochondrial respiratory chains.

EXPERT REV PROTEOMIC 2011;8(2):231-9.

Impact Factor: 4.406

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

51. Panigada Serena, Ullmann N, Gardella C, Ferrari C, Sacco Oliviero, Rossi GA.

Bilobar atelectasis as clinical presentation of mycoplasma pneumoniae infection. Letter.

PEDIATR INT 2011;53:1100-1.

Impact Factor: 0.755

Impact Factor Norm. Ministeriale: 0.5

52. Perucchin PP, Traggiai C, Calevo MG, Gastaldi R, Di Battista E, Amisamo A, Lorini R.

Auxological and metabolic study in small for gestational age children during 2 years follow-up.

J MATERN-FETAL NEO M 2011;24(2):381-387.

Impact Factor: 2.071

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

53. Pinelli L, Zaffani S, Cappa M, Carboniero V, Cerutti F, Cherubini V, Chiarelli F, Colombini MI, La Loggia A, Pisanti P, Vanelli M, Lorini R.

The ALBA project: an evaluation of needs, management, fears of Italian young patients with type 1 diabetes in a school setting and an evaluation of parents' and teachers' perceptions.

PEDIATR DIABETES 2011;12:485-93.

Impact Factor: 2.171

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

54 Pironi L, Joly F, Forbes A, Colomb V, Lyszkowska M, Baxter J, Gabe S, Hébuterne X, Gambarara M, Gottrand F, Cuerda C, Thul P, Messing B, Goulet O, Staun M, Gossum AV, Gandullia P.

Long-term follow-up of patients on home parenteral nutrition in Europe: implications for intestinal transplantation.

GUT 2011;60:17-25.

Impact Factor: 10.614

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1.6

55. Prunotto M, Gabbiani G, Pompisiello S, Ghiggeri GM, Moll S.

The kidney as a target organ in pharmaceutical research.

DRUG DISCOV TODAY 2011;16:244-59.

Impact Factor: 6.422

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

56. Prunotto M, Ghiggeri GM, Bruschi M, Gabbiani G, Lescuyer P, Hocher B, Chaykovska L, Berrera M, Moll S.

Renal fibrosis and proteomics: current knowledge and still key open questions for proteomic investigation.

J PROTEOMICS 2011;74:1855-70.

Impact Factor: 5.074

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

57. Prunotto M, Ghiggeri GM, Candiano G, Lescuyer P, Hochstrasser D, Moll S.

Urinary proteomics and drug discovery in Chronic Kidney Disease: a new perspective.

J PROTEOME RES 2011;10:126-132.

Impact Factor: 5.46

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

58. Rampoldi L, Scolari F, Amoroso A, Ghiggeri GM, Devuyst O.

The rediscovery of uromodulin (Tamm-Horsfall protein): from tubulointerstitial nephropathy to chronic kidney disease.

KIDNEY INT 2011;80:338-47.

Impact Factor: 6.105

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

59. Ravani P, Magnasco A, Edefonti A, Murer L, Rossi R, Ghio L, Benetti E, Scozzola F, Pasini A, Dellerà N, Sica F, Belingheri M, Scolari F, Ghiggeri GM.

Short-term effects of Rituximab in children with steroid- and calcineurin-dependent nephrotic syndrome: a randomized controlled trial.

CLIN J AM SOC NEPHRO 2011;6(6):1308-1315.

Impact Factor: 4.763

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

60. Righetti PG, Candiano G.

Recent advances in electrophoretic techniques for the characterization of protein biomolecules: a poker of aces.

J CHROMATOGR A 2011;1218:8727-37.

Impact Factor: 4.194

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

61. Russo C, Salina A, Aloï C, Iafusco D, Lorini Renata, d'Annunzio G.

Mother and daughter carrying the same KCNJ11 mutation but with a different response to switching from insulin to sulfonylurea.

DIABETES RES CLIN PR 2011;94:e50-e52.

Impact Factor: 2.134

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

62. Russo L, Iafusco D, Brescianini S, Nocerino V, Bizzarri C, Toni S, Cerutti F, Monciotti C, Pesavento R, Iughetti L, Bernardini L, Bonfanti R, Gargantini L, Vanelli M, Aguilar-Bryan, Stazi MA, Grasso V, Colombo C, Barbetti F, Lorini R, d'Annunzio G.

Permanent diabetes during the first year of life: multiple gene screening in 54 patients.

DIABETES 2011;54(7):1693-1701.

Impact Factor: 8.889

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1.6

63. Sanna-Cherchi S, Burgess KE, Nees SN, Caridi G, Weng PL, Dagnino M, Bodria M, Carrea A, Allegretta MA, Kim HR, Perry BJ, Gigante M, Clark LN, Kisselev S, Cusi D, Gesualdo L, Allegri L, Scolari F, D'Agati V, Shapiro LS, Pecoraro C, Palomero T, Ghiggeri GM, Gharavi AG.

Exome sequencing identified MYO1E and NEIL1 as candidate genes for human autosomal recessive steroid-resistant nephrotic syndrome.

KIDNEY INT 2011;80:839-96.

Impact Factor: 6.105

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

64. Santucci L, Candiano G, Petretto A, Pavone B, Bruschi M, Gusmano R, Federici G, Urbani A, Ghiggeri GM.

Protein-protein interaction heterogeneity of plasma apolipoprotein A1 in nephrotic syndrome.

MOL BIOSYST 2011;7:659-66.

Impact Factor: 3.825

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

65. Secco A, Allegri AEM, Di Iorgi N, Napoli F, Calcagno A, Bertelli E, Olivieri I, Pala G, Parodi S, Gastaldi R, Rossi A, Maghnie M.

Posterior pituitary (PP) evaluation in patients with anterior pituitary defect associated with ectopic PP and septo-optic dysplasia.

EUR J ENDOCRINOL 2011;165:411-20.

Impact Factor: 3.482

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

66. Silvestri M, Tosca MA, Ciprandi G, d'Annunzio G, Lorini Renata, Rossi GA.

Re: Body mass index and allergic sensitization in children with asthma or type 1 diabetes. Letter.

CLIN EXP ALLERGY 2011;41:1044-5.

Impact Factor: 4.195

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

67. Simoes EAF, Carbonell-Estrny X, Fullarton JR, Rossi GA, Barberi I, Lanari M.

European risk factors' model to predict hospitalization of premature infants born 33-35 weeks' gestational age with respiratory syncytial virus: validation with Italian data.

J MATERN-FETAL NEO M 2011;24(1):152-7.

Impact Factor: 2.071

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

68. Tosca MA, Ciprandi G, Silvestri M, d'Annunzio G, Lorini Renata, Rossi GA.

T1 diabetes and allergic diseases in children. Letter.

Allergy 2011;66:1612-4.

Impact Factor: 6.297

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

69. van Stralen KJ, Emma F, Jager KJ, Verrina E, Schaefer F, Laube GF, Lewis MA, Levtchenko EN.

Improvement in the renal prognosis in nephropathic cystinosis.

CLIN J AM SOC NEPHRO 2011;6:2485-91.

Impact Factor: 4.763

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

70. van Stralen KJ, Jager KJ, Verrina E, Schaefer FS, Emma F.

Suggested revision of the National High Blood Pressure Education Program blood pressure standardization for use in severely growth retarded children.

PEDIATR NEPHROL 2011;26:819-20.

Impact Factor: 2.183

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

71. Viviani L, Assael BM, Kerem E, for the ECFS (A) H1N1 Study Group: Minicucci L.

Impact of the A (H1N1) pandemic influenza (season 2009-2010) on patients with cystic fibrosis.

J CYST FIBROS 2011;10:370-6.

Impact Factor: 2.84

Impact Factor Norm. Ministeriale: 0.8

LINEA	3
Titolo	IMMUNOLOGIA E REUMATOLOGIA

Responsabili Lorenzo Moretta , Alberto Martini , Vito Pistoia

LINEA DI RICERCA 3 : IMMUNOLOGIA E REUMATOLOGIA

Descrizione
 - Lab. Immunologia Clinica e Sperimentale
 - Pediatria II - Reumatologia
 - Lab. Oncologia

Gli obiettivi generali di questa linea di ricerca includono temi di immunologia traslazionale e clinica. Per quanto riguarda i primi, proseguirà lo sforzo di identificare nuovi recettori/ligandi coinvolti nella stimolazione o inibizione della attività citotossica dei linfociti NK verso i loro bersagli, con particolare riferimento alle cellule tumorali. Studi recenti hanno dimostrato che i tumori contengono una piccola quota di cellule staminali che alimentano la crescita neoplastica: un aspetto di particolare interesse è lo studio di espressione e funzione di ligandi per recettori attivatori della citotossicità espressi dai linfociti NK. Un'altra area di studio collegata è il ruolo delle cellule NK da donatori aploidentici nella terapia delle leucemie acute ad alto rischio del bambino, che ha già prodotto importanti risultati di elevato valore traslazionale e clinico.

Obiettivi

Sarà oggetto di indagine il ruolo anti-tumorale di alcune citochine che svolgono funzioni di modulazione della risposta immunitaria ma si legano anche alle cellule neoplastiche che esprimono i recettori complementari. Tali citochine includono componenti della super-famiglia dell'IL-12 (IL-23, IL-27), della superfamiglia di IL-6 (LIF, oncostatin-M) e di quella dell'IL-17 (IL-17A, IL-17B e IL-25). Gli esperimenti saranno condotti prevalentemente su neoplasie ematologiche di derivazione sia linfoide sia mieloide utilizzando modelli in vitro ed in vivo già messi a punto in studi precedenti.

Verranno sviluppate nuove modalità di terapia sperimentale del neuroblastoma utilizzando tecniche di targeting liposomiale basate sulla identificazione di molecole espresse dal tumore o dall'endotelio ad esso associato. Gli studi immunologici clinici verteranno sulla attivazione di nuovi trias in pazienti pediatriche affetti da artrite idiopatica giovanile con farmaci biologici innovativi come gli anticorpi monoclonali anti-citochine infiammatorie. Il network PRINTO garantisce il reclutamento di grandi numeri di pazienti e consente di raggiungere risultati conclusivi. Parallelamente verranno messi a punto score sempre più accurati per valutare l'attività dei nuovi farmaci oggetto di sperimentazione. Infine verrà proseguito lo studio degli aspetti immunologici delle febbri periodiche allo scopo di identificare nuovi target terapeutici.

Progetti

Relazione anno	2011		
Codifica IGG	RC.L3.P1.aa2011-13		
Linea di ricerca	3 - IMMUNOLOGIA E REUMATOLOGIA		
Titolo ricerca	ASPETTI IMMUNOLOGICI TRASLAZIONALI E CLINICI DELLE NEOPLASIE E DELLE PATOLOGIE AUTOIMMUNI IN ETÀ PEDIATRICA		
Responsabile Progetto	Prof.ssa Bottino Cristina		
Data Inizio	Gennaio 2011	Data fine autorizzata	Dicembre 2013

A. Unità Operative partecipanti e Attività:

UO 1: Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale, Prof.ssa Cristina Bottino
UO 2: Laboratorio di Oncologia, Dr. Vito Pistoia
UO 3: Pediatria II - Reumatologia, Prof. Alberto Martini
UO 4: Unità AIRC Immunologia e Tumori, Dr.ssa Irma Airoidi

B. Obiettivi del progetto

Nel complesso il progetto si propone di analizzare gli aspetti fisiopatologici di varie patologie dell'età pediatrica correlando i dati ottenuti con il quadro clinico dei pazienti. In particolare vengono studiate neoplasie ematologiche e non ematologiche quali leucemie e neuroblastoma, sindromi autoinfiammatorie e malattie autoimmuni quali artrite idiopatica giovanile, dermatomiosite giovanile e diabete di tipo I.

C. Metodologia applicata:

I risultati sono ottenuti con tecniche di ricerca di base utilizzando materiale derivato ex vivo da pazienti e donatori sani, modelli sperimentali *in vivo* utilizzando topi immunodeficienti e raccolta di dati clinici: follow up a lungo termine dei pazienti (diagnosi, malattia attiva, remissione, malattia minima), qualità di vita e risposta a terapie biologiche innovative.

D. Risultati ottenuti complessivi e delle singole unità operative:**D.1. Risultati Complessivi (a cura del Responsabile di Progetto)**

Principali obiettivi raggiunti: 1) caratterizzazione di alcuni meccanismi alla base delle risposte infiammatorie anti-tumorale di tipo Th1; 2) messa a punto di criteri utili per la selezione del donatore ottimale di HSC nel trapianto aploidentico 3) identificazione di nuovi antigeni patogeneticamente rilevanti nelle malattie autoimmuni; 4) identificazione del ruolo di HLA-G solubile nel modulare la funzione delle cellule NK; 5) identificazione del ruolo di linfociti T V δ 2V γ 9 e bifosfonato zoledronato nella inibizione della crescita tumorale; 6) caratterizzazione delle basi molecolari e follow up di pazienti con nuove mutazioni alla base di malattie autoinfiammatorie; 7) sviluppo di nuovi criteri utili alla diagnosi e follow up di pazienti con malattie reumatiche; 8) identificazione del ruolo anti-tumorale di IL-27 nelle AML.

D.2 Risultati Singole UO: (a cura dei Referenti delle attività)

UO 1: 1) Abbiamo caratterizzato i meccanismi molecolari e gli effetti funzionali dell'interazione tra cellule NK e macrofagi (M0, M1 e M2) e identificato una forma membranaria di IL-18, una citochina fondamentale nella risposta immunitaria di tipo 1. mIL-18 è espressa da M0 e mantenuta durante la polarizzazione a M2. Abbiamo inoltre iniziato a studiare macrofagi da ascite di pazienti neoplastici (caratteristiche fenotipiche, suscettibilità alla lisi NK-mediata e ruolo immunomodulatorio. 2) Nell'ambito del trapianto aploidentico di HSC in pazienti pediatriche leucemiche, abbiamo analizzato il genotipo/ fenotipo KIR e l'attività GvL di cellule NK derivate da 61 potenziali donatori. L'approccio ha permesso la selezione del donatore di HSC caratterizzato dalla migliore alloreattività NK nei confronti del ricevente. 3) Sono stati identificati nuovi markers tipici del diabete di tipo I e della dermatopolimiosite che possono essere utilizzati per fini diagnostici e per individuare nuove strategie terapeutiche.

UO 2: 1) Abbiamo dimostrato che la molecola HLA di classe Ib HLA-G in forma solubile (sHLA-G) downregola l'espressione del recettore inibitorio CD94/NKG2A e modula in maniera differenziale chemiotassi e secrezione di citochine e chemochine nelle sottopopolazioni CD56bright e CD56dim delle cellule NK umane. Lo studio, condotto in collaborazione con il Laboratorio di Immunologia del Gaslini, delinea nuovi meccanismi di inibizione della funzione delle cellule NK da parte di HLA-G. 2) abbiamo dimostrato che linfociti T V δ 2V γ 9 espansi *in vitro* dal sangue periferico di individui normali e inoculati in topi immunodeficienti portatori di neuroblastoma unitamente al bifosfonato zoledronato si localizzano nella massa neoplastica, esprimono granulo citotossici e inibiscono la crescita tumorale soprattutto tramite meccanismi anti-angiogenici. Linfociti V δ 2V γ 9 o bifosfonato da soli dimostravano minor efficacia dell'associazione. Questi risultati pongono le basi per lo sviluppo di un protocollo di immunoterapia basato sulla

combinazione linfociti V δ 2V γ 9 autologhi e bifosfonato in pazienti affetti da neuroblastoma metastatico.

UO 3: 1) L'unità ospita il centro di coordinamento della Paediatric Rheumatology International Organisation (PRINTO), principale network internazionale di ricerca in reumatologia pediatrica. 2) Malattie autoinfiammatorie: a) analisi del fenotipo clinico di condizioni associate a nuove mutazioni; definizione delle anomalie molecolari del network delle citochine potenzialmente coinvolte nella patogenesi; 3) valutazione dell'efficacia di farmaci antagonisti dell'interleuchina-1. 3) Applicazione delle metodiche di imaging (radiologia convenzionale, RMN ed ecografia) nell'artrite idiopatica giovanile e messa a punto di punteggi quantitativi per seguire nel tempo in maniera standardizzata l'evoluzione della sinovite e del danno strutturale delle articolazioni. 4) Sviluppo di misure quantitative dello stato di malattia nei bambini con malattie reumatiche e proposta di nuovi criteri classificativi per malattie o condizioni di incerta definizione nosografica.

UO 4: Abbiamo dimostrato in topi NOD/SCID//I2rg^{-/-} inoculati endovena con cellule AML isolate da pazienti pediatriche come il trattamento con IL-27 sia in grado di inibire la disseminazione e la progressione leucemica *in vivo*. In particolare, analisi molecolari, morfologiche e immunostochimiche hanno evidenziato che la citochina agisce direttamente sulle cellule AML riducendone la capacità a rilasciare fattori pro-angiogenici (es. VEGF-C, IL-6 e angiopoietine) e fattori coinvolti nella disseminazione leucemica (es. CXCR4, MMP-2 e -7). Esperimenti *in vitro* hanno dimostrato, inoltre, che IL-27 inibisce direttamente la proliferazione leucemica determinando un arresto del ciclo cellulare in fase G0/G1.

Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011

1. Abdelrazik H, Spaggiari MG, Chiossone L, Moretta L.

Mesenchymal stem cells expanded in human platelet lysate display a decreased inhibitory capacity on T- and NK-cell proliferation and function.

EUR J IMMUNOL 2011;41:3281-90.

Impact Factor: 4.942

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

2. Airoidi I, Ribatti D.

Regulation of angiostatic chemokines driven by IL-12 and IL-27 in human tumours.

J LEUKOCYTE BIOL 2011;90:875-82.

Impact Factor: 4.626

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

3. Ardisson V, Radaelli E, Zaratini P, Ardizzone M, Ladel C, Gattorno M, Martini A, Grassi F, Traggiai E.

Pharmacologic P2X purinergic receptor antagonism in the treatment of collagen-induced arthritis.

ARTHRITIS RHEUM-US 2011;11:3323-32.

Impact Factor: 8.435

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

4. Beukelman T, Patkar NM, Saag KG, Tolleson-Rinehart S, Cron RQ, DeWitt EM, Ilowite NT, Kimura Y, Laxer RM, Lovell DJ, Martini A, Rabinovich EC, Ruperto N.

2011 American College of Rheumatology recommendations for the treatment of juvenile idiopathic arthritis: initiation and safety monitoring of therapeutic agents for the treatment of arthritis and systemic features.

ARTHRIT CARE RES 2011;63(4):465-82.

Impact Factor: 4.749

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

5. Bianchi G, Borgonovo G, Pistoia V, Raffaghello L.

Immunosuppressive cells and tumour microenvironment: focus on mesenchymal stem cells and myeloid derived suppressor cells.

HISTOL HISTOPATHOL 2011;26:941-51.

Impact Factor: 2.502

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

6. Biassoni R, Coligan JE, Moretta L.

Natural killer cells in healthy and diseased subjects.

J BIOMED BIOTECHNOL 2011;2011:4.

Impact Factor: 1.23

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

7. Bozzano F, Nasi M, Bertoncetti L, Nemes E, Prati F, Marras F, Mussini C, Moretta L, Cossarizza A, De Maria A.

Nk-cell phenotype at interruption underlies widely divergent duration of CD4+-guided antiretroviral treatment interruption.

INT IMMUNOL 2011;23(2):109-18.

Impact Factor: 3.301

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

8. Bozzano F, Picciotto A, Costa P, Marras F, Fazio V, Hirsch I, Olive D, Moretta L, De Maria A.

Activating NK cell receptor expression/function (NKp30, NKp46, DNAM-1) during chronic viraemic HCV infection is associated with the outcome of combined treatment.

EUR J IMMUNOL 2011;41:2905-14.

Impact Factor: 4.942

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

9. Brunner HI, Mina R, Pilkington C, Beresford MW, Reiff A, Levy DM, Tucker LB, Eberhard BA, Ravelli A, Schanberg LE, Saad-Magalhaes C, Higgins GC, Onel K, Singer NG, von Scheven E, Itert L, Klein-Gitelman MS, Punaro M, Ying J, Giannini EH.

Preliminary criteria for global flares in childhood-onset systemic lupus erythematosus.

ARTHRIT CARE RES 2011;63(9):1213-23.

Impact Factor: 4.749

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

10. Canale S, Cocco C, Frasson C, Seganfredo E, Di Carlo E, Ognio E, Sorrentino O, Ribatti D, Zorzoli A, Basso G, Dufour C, Airoidi I.

Interleukin-27 inhibits pediatric B-acute lymphoblastic leukemia cell spreading in a preclinical model.

LEUKEMIA 2011;25:1815-24.

Impact Factor: 8.966

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

11. Cea M, Soncini D, Fruscione F, Raffaghello L, Garuti A, Emionite L, Moran E, Magnone M, Zoppoli G, Reverberi D, Caffa I, Salis A, Cagnetta A, Bergamaschi M, Casciaro S, Pierri I, Damonte G, Analdi F, Gobbi M, Pistoia V, Ballestrero A, Patrone F, Bruzzone S, Nencioni A.

Synergistic interactions between HDAC and sirtuin inhibitors in human leukemia cells.

PLOS ONE 2011;6:e22739.

Impact Factor: 4.411

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

12. Cocco C, Airoidi I.

Cytokines and microRNA in pediatric B-acute lymphoblastic leukemia.

CYTOKINE GROWTH F R 2011;22:149-56.

Impact Factor: 8.239

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

13. Cocco C, Morandi F, Airoidi I.

Interleukin-27 and interleukin-23 modulate human plasmacell functions.

J LEUKOCYTE BIOL 2011;89:729-34.

Impact Factor: 4.626

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

14. Consolaro A, Ruperto N, Pistorio A, Lattanzi B, Solari N, Galasso R, Pederzoli SM, Varnier GC, Dolezalova P, Alessio M, Burgos-Vargas R, Vesely R, Martini A, Ravelli A.

Development and initial validation of composite parent- and child-centered disease assessment indices for juvenile idiopathic arthritis.

ARTHRIT CARE RES 2011;63(9):1262-70.

Impact Factor: 4.749

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

15. Davi S, Consolaro A, Guiseinova D, Pistorio A, Ruperto N, Martini A, Cron RQ, Ravelli A.

An international consensus survey of diagnostic criteria for macrophage activation syndrome in systemic juvenile idiopathic arthritis.

J RHEUMATOL 2011;38:764-8.

Impact Factor: 3.551

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

16. De Maria A, Bozzano F, Cantoni C, Moretta L.

Revisiting human natural killer cell subset function revealed cytolytic CD56dimCD16+NK cells as rapid producers of abundant IFN-gamma on activation.

P NATL ACAD SCI USA 2011;108(2):728-32.

Impact Factor: 9.771

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

17. De Maria A, Moretta L.

Revisited function of human NK cell subsets.

CELL CYCLE 2011;10(8):1178-9.

Impact Factor: 4.999

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

18. Delahaye NF, Rusakiewicz S, Martins I, Menard C, Roux S, Lyonnet L, Paul P, Sarabi M, Chaput N, Semeraro M, Minard-Colin V, Poirier-Colame V, Chaba K, Flament C, Baud V, Authier H, Kerdine-Romer S, Pallardy M, Cremer I, Peaudecerf L, Rocha B, Valteau-Couanet D, Gutierrez JC, Nunes JA, Commo F, Bonvalot S, Ibrahim N, Terrier P, Opolon P, Bottino C, Moretta A, Tavernier J, Rihet P, Coindre JM, Zitvogel L.

Alternatively spliced NKp30 isoforms affect the prognosis of gastrointestinal stromal tumors.

NAT MED 2011;17(6):700-708.

Impact Factor: 25.43

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

19. Deschaseaux F, Delgado D, Pistoia V, Giuliani M, Morandi F, Durrbach A.

HLA-G in organ transplantation: towards clinical applications.

CELL MOL LIFE SCI 2011;68:397-404.

Impact Factor: 7.047

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

20. Di Paolo D, Perri P.

Neuroblastoma-targeted nanoparticles entrapping siRNA specifically knockdown ALK.

MOL THER 2011;19(6):1131-40.

Impact Factor: 7.149

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

21. Fainardi E, Castellazzi C, Stignani M, Morandi F, Sana G, Gonzalez R, Pistoia V, Baricordi OR, Sokal E, Pena J.

Emerging topics and new perspectives on HLA-G.

CELL MOL LIFE SCI 2011;68:433-51.

Impact Factor: 7.047

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

22. Ferretti E, Bertolotto M, Deaglio S, Tripodo C, Ribatti D, Audrito C, Blengio F, Matis S, Zupo S, Rossi D, Ottonello L, Gaidano G, Malavasi F, Pistoia V, Corcione A.

A novel role of the CX3CR1/CX3CL1 system in the cross-talk between chronic lymphocytic leukemia cells and tumor microenvironment.

Leukemia 2011;25:1268-77.

Impact Factor: 8.966

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

23. Filocamo G, Consolaro A, Schiappapietra B, Dalprà S, Lattanzi B, Magni Manzoni S, Ruperto N, Pistorio A, Pederzoli Silvia Maria Rita, Civino A, Guseinova D, Masala E, Viola S, Martini A, Ravelli A.

A new approach to clinical care of juvenile idiopathic arthritis: the juvenile arthritis multidimensional assessment report.

J RHEUMATOL 2011;38:938-53.

Impact Factor: 3.551

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

24. Giovannoni I, Santorelli FM, Candusso M, Di Rocco M, Bellacchio E, Callea F, Francalanci P.

Two novel mutations in African and Asian children with progressive familial intrahepatic cholestasis type 3.

DIGEST LIVER DIS 2011;43:567-70.

Impact Factor: 2.805

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

25. Giuliani N, Airoidi I.

Novel insights into the role of interleukin-27 and interleukin-23 in human malignant and normal plasma cells.

CLIN CANCER RES 2011;17(22):6963-70.

Impact Factor: 7.338

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

26. Granchi D, Corrias MV, Garaventa A, Bagliò SR, Cangemi G, Carlini B, Paolucci P, Giunti A, Baldini N.

Neuroblastoma and bone metastases: clinical significance and prognostic value of Dickkopf 1 plasma levels.

BONE 2011;48:152-9.

Impact Factor: 4.601

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

27. Guseinova D, Consolaro A, Trail L, Ferrari C, Pistorio A, Ruperto N, Buoncompagni A, Pilkington C, Maillard S, Oliveira SK, Sztajn bok F, Cuttica R, Corona F, Katsicas MM, Russo R, Ferriani V, Burgos-Vargas R, Solis-Vallejo E, Bandeira M, Baca V, Saad-Magalhaes C, Silva CA, Barcellona R, Breda L, Cimaz R, Gallizzi R, Garozzo R, Martino S, Meini A, Stabile A, Martini A, Ravelli A.

Comparison of clinical features and drug therapies among European and Latin American patients with juvenile dermatomyositis.

CLIN EXP RHEUMATOL 2011;29:117-24.

Impact Factor: 2.358

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

28. Hasija R, Pistorio A, Ravelli A, Demirkaya E, Khubchandani R, Guseinova D, Malattia C, Canhao H, Harel L, Foell D, Wouters C, De Cunto C, Huemer C, Kimura Y, Mangge H, Minetti C, Nordal EB, Philippet P, Garozzo R, Martini A, Ruperto N.

Therapeutic approaches in treatment of juvenile dermatomyositis in the patients with recent-onset disease and in those experiencing disease flare.

ARTHRITIS RHEUM-US 2011;63(10):3142-52.

Impact Factor: 8.435

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

29. Heijstek MW, de Bruin LMO, Borrow R, van der Klis F, Koné-Put I, Fasth A, Minden K, Ravelli A, Abinun M, Pileggi G, Borte M, Bijl M, Wulffraat NM.

Vaccination in paediatric patients with auto-immune rheumatic diseases: a systemic literature review for the European league against rheumatism evidence-based recommendations.

AUTOIMMUN REV 2011;11:112-22.

Impact Factor: 6.556

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

30. Heijstek MW, Ott de Bruin LM, Bijl M, Borrow R, van der Klis F, Koné-Paut I, Fasth A, Minden K, Ravelli A, Abinun M, Pileggi GS, Borte M, Wulffraat NM.

EULAR recommendations for vaccination in paediatric patients with rheumatic diseases.

ANN RHEUM DIS 2011;70:1704-12.

Impact Factor: 9.082

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

31. Italiano D, Pezzella M, Coppola A, Magaudda A, Ferlazzo E, Bramanti P, Striano S, Zara F, Striano P.

A pilot open-label trial of zonisamide in Unverricht-Lundborg disease.

MOVEMENT DISORD 2011;26(2):341-2.

Impact Factor: 4.48

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

32. Koné-Paut I, Darce Bello M, Shahram F, Gattorno M, Cimaz R, Ozen S, Cantarini L, Tugal-Tutktun I, Assaad-Khalil S, Hofer M, Kuemmerle-Deschner, Benamour S, Al Mayouf S, Pajot C, Anton J, Faye A, Bono W, Nielsen S, Letierce A, Tran TA.

Registries in rheumatological and musculoskeletal conditions. Paediatric Behcet's disease: an international cohort study of 110 patients. One-year follow-up data.

RHEUMATOLOGY 2011;50:184-8.

Impact Factor: 4.171

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

33. Ladenstein R, Potschger, Siabalis D, Garaventa A, Bergeron C, Lewis IJ, Stein J, Kohler J, Shaw PJ, Holter W, Pistoia V, Michon J.

Dose finding study for the use of subcutaneous recombinant interleukin-2 to augment natural killer cell numbers in an outpatient setting for stage 4 neuroblastoma after megatherapy and autologous stem-cell reinfusion.

J CLIN ONCOL 2011;29(4):441-8.

Impact Factor: 18.97

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

34. Lanni S, Bertamino M, Consolaro A, Pistorio A, Magni-Manzoni S, Galasso R, Lattanzi B, Calvo-Aranda E, Martini A, Ravelli A.

Outcome and predicting factors of single and multiple intra-articular corticosteroid injections in children with juvenile idiopathic arthritis.

RHEUMATOLOGY 2011;50:1627-34.

Impact Factor: 4.171

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

35. Lasigliè D, Traggiai E, Federici S, Alessio M, Buoncompagni A, Accogli A, Chiesa S, Penco F, Martini A, Gattorno M.

Role of IL-1 beta in development of human Th17 cells: lesson from NLPR3 mutated patients.

PLOS ONE 2011;6:e20014.

Impact Factor: 4.411

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

36. Lattanzi B, Consolaro A, Solari N, Ruperto N, Martini A, Ravelli A.

Measures of disease activity and damage in pediatric systemic lupus erythematosus.

ARTHRIT CARE RES 2011;63(S11):P112-7.

Impact Factor: 4.357

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

37. Le Goff C, Mahaut C, Abhyankar A, Le Goff W, Serre V, Afenjar A, Destrée A, Di Rocco M, Héron D, Jacquemont S, Marlin S, Simon M, Tolmie J, Verloes A, Casanova JL, Munnich A, Cormier-Daire V.

Mutations at a single codon in Mad homology 2 domain of SMAD4 cause Myhre syndrome.

NAT GENET 2011;44(1):85.

Impact Factor: 36.377

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

38. Locatelli F, Vinti L, Palumbo G, Rossi F, Bertaina A, Mastronuzzi A, Bernardo ME, Rutella S, Dellabona P, Giorgiani G, Moretta A, Moretta L.

Strategies to optimize the outcome of children given T-cell depleted HLA-haploidentical hematopoietic stem cell transplantation.

BEST PRACT RES CL HA 2011;24:339-49.

Impact Factor: 2.178

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

39. Loi M, Di Paolo D, Becherini P, Zorzoli A, Perri P, Carosio R, Cilli M, Ribatti D, Brignole C, Pagnan G, Ponzoni M, Pastorino F.

The use of the orthotopic model to validate antivascular therapies for cancer.

INT J DEV BIOL 2011;55:547-55.

Impact Factor: 2.856

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

40. Malattia C, Damasio MB, Pistorio A, Ioseliani M, Vilca I, Valle M, Ruperto N, Viola S, Buoncompagni A, Magnano Gian M, Ravelli A, Tomà P, Martini A.

Development and preliminary validation of a paediatric-targeted MRI scoring system for the assessment of disease activity and damage in juvenile idiopathic arthritis.

ANN RHEUM DIS 2011;70:440-6.

Impact Factor: 9.082

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

41. Marengo B, De Ciucis C, Ricciarelli R, Passalacqua M, Nitti M, Zingg JM, Marinari UM, Pronzato MA, Domenicotti C.

PKCdelta sensitizes neuroblastoma cells to L-buthionine-sulfoximine and etoposide inducing reactive oxygen species overproduction and DNA damage.

PLOS ONE 2011;6:e14661.

Impact Factor: 4.411

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

42. Martinoli C, Valle M, Malattia C, Damasio MB, Tagliafico A.

Paediatric musculoskeletal US beyond the hip joint.

PEDIATR RADIOL 2011;41:S113-24.

Impact Factor: 1.499

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

43. Morandi F, Corrias MV, Levreri I, Scaruffi P, Raffaghello L, Carlini B, Bocca P, Prigione I, Stigliani S, Amoroso L, Ferrone S, Pistoia V

Serum levels of cytoplasmic melanoma-associated antigen at diagnosis may predict clinical relapse in neuroblastoma patients.

CANCER IMMUNOL IMMUN 2011;60:1485-95.

Impact Factor: 4.293

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

44. Morandi F, Ferretti E, Castriconi R, Dondero A, Petretto A, Bottino C, Pistoia V.

Soluble HLA-G dampens CD94/NKG2A expression and function and differentially modulates chemotaxis and cytokine and chemokine secretion in CD56bright and CD56dim NK cells.

Blood 2011;118(22):5840-50.

Impact Factor: 10.558

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

45. Moretta L, Locatelli F, Pende D, Marcenaro E, Mingari MC, Moretta A.

Killer Ig-like receptor-mediated control of natural killer cell alloreactivity in haploidentical hematopoietic stem cell transplantation.

BLOOD 2011;117(3):764-71.

Impact Factor: 10.55

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

46. Moretta L, Locatelli F, Pende D, Sivori S, Falco M, Bottino C, Mingari MC, Moretta A.

Human NK receptors: from the molecules to the therapy of high risk leukemias.

FEBS LETT 2011;585:1563-7.

Impact Factor: 3.601

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

47. Ording Muller LS, Avenarius D, Damasio MB, Eldevik OP, Malattia C, Lambot-Juhan K, Tanturri L, Owens CM, Rosendahl K.

The paediatric wrist revisited: redefining MR findings in healthy children.

ANN RHEUM DIS 2011;70:605-10.

Impact Factor: 9.082

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

48. Ozen S, Frenkel J, Ruperto N, Gattorno M.

The Eurofever Project: towards better care for autoinflammatory diseases.

EUR J PEDIATR 2011;170:445-2.

Impact Factor: 1.644

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

49. Palma P, Romiti ML, Li Pira G, Montesano C, Mora N, Aquilani A, Santilli V, Tchidjou HK, Ivaldi F, Giovannelli L, Pontrelli G, Borra G, Blomberg P, Gudmundsdotter L, Brave A, Montano M, Bernardi B, Manca F, Wahren B, Rossi P.

The PEDVAC trial: preliminary data from the first therapeutic DNA vaccination in HIV-infected children.

VACCINE 2011;29:6810-16.

Impact Factor: 3.572

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

50. Parodi F, Passoni L, Massimo L, Luksch R, Gambini C, Rossi E, Zuffardi O, Pistoia V, Pezzolo A.

Identification of novel prognostic markers in relapsing localized resectable neuroblastoma.

OMICS 2011;15(3):113-21.

Impact Factor: 1.944

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

51. Pezzolo A, Parodi F, Marimpietri D, Raffaghello L, Cocco C, Pistorio A, Mosconi M, Gambini C, Cilli M, Deaglio S, Malavasi F, Pistoia V.

Oct-4+/Teneascin C+ neuroblastoma cells serve as progenitors of tumor-derived endothelial cells. CELL RES 2011;21:1470-86.

Impact Factor: 9.417

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

52. Pievani A, Borleri G, Pende D, Moretta L, Rambaldi A, Golay J, Introna M.

Dual-functional capability of CD3+CD56+CIK cells, a T-cell subset that acquires NK function and retains TCR-mediated specific cytotoxicity.

Blood 2011;118(12):3301-10.

Impact Factor: 10.558

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

53. Piram M, Frenkel J, Gattorno M, Ozen S, Lachmann HJ, Goldbach Mansky R, Hentgen V, Neven B, Stankovic Stojanovic K, Simon A, Kuemmerle-Deschner J, Hoffman H, Stojanov S, Duquesne A, Pillet P, Martini A, Pouchot J, Konè Paut I.

A preliminary score for the assessment of disease activity in hereditary recurrent fevers: results from the AIDAI. Consensus conference.

ANN RHEUM DIS 2011;70:309-14.

Impact Factor: 9.082

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

54. Pistoia V, Raffaghello L.

Damage-association molecular patterns (DAMPs) and mesenchymal stem cells: a matter of attraction and excitement.

EUR J IMMUNOL 2011;41:1828-31.

Impact Factor: 4.942

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

55. Pistoia V, Raffaghello L.

Disclosing the mysteries of the central nervous system sanctuary for acute lymphoblastic leukemia cells.

LEUKEMIA RES 2011;35:699-700.

Impact Factor: 2.555

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

56. Prakken B, Albani S, Martini A.

Juvenile idiopathic arthritis.

LANCET 2011;377:2138-49.

Impact Factor: 33.63

Impact Factor Norm. Ministeriale: 15

57. Prigione I, Penco F, Martini A, Gattorno M, Pistoia V, Morandi FH LA-G and HLA-E in patients with juvenile idiopathic arthritis.

RHEUMATOLOGY 2011;50:966-72.

Impact Factor: 4.171

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

58. Ravelli A, Lattanzi B, Consolaro A, Martini A.

Glucocorticoids in paediatric rheumatology.

CLIN EXP RHEUMATOL 2011;29(S68):S148-S152.

Impact Factor: 2.358

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

59. Ravelli A, Martini A.

Reply to "Difficulties in defining antinuclear antibody-positive patients as a separate category in the classification of juvenile idiopathic arthritis: comment on the article by Ravelli et al."

ARTHRITIS RHEUM-US 2011;63(6):2835-6.

Impact Factor: 8.435

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

60. Ravelli A, Vanier GC, Oliveira S, Castell E, Arguedas O, Magnani A, Pistorio A, Ruperto N, Magni-Manzoni S, Galasso R, Lattanzi B, Dalprà S, Battagliese A, Verazza S, Allegra M, Martini A.

Antinuclear antibody-positive patients should be grouped as a separate category in the classification of juvenile idiopathic arthritis.

ARTHRITIS RHEUM-US 2011;63(1):267-75.

Impact Factor: 8.435

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

61. Rider LG, Werth VP, Huber AM, Alexanderson H, Prahalad Rao A, Ruperto N, Herbelin L, Isenberg D, Miller FW.

Measures of adult and juvenile dermatomyositis, polymyositis, and inclusion body myositis.

ARTHRIT CARE RES 2011;63(S11):S118-S157.

Impact Factor: 4.749

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

62. Ruperto N, Martini A.

JIA treatment and possible risk of malignancies.

NAT REV RHEUMATOL 2011;7:6-7.

Impact Factor: 6.448

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

63. Ruperto N, Hanrahan LM, Alarcon GS, Belmont HM, Brey RL, Brunetta P, Buyon JP, Costner MI, Cronin ME, Dooley MA, Filocamo G, Fiorentino D, Fortin PR, Franks AG, Gilkeson G, Ginzler E, Gordon C, Grossman J, Hehn B, Isenberg DA, Kalunian KC, Petri M, Sammaritano L, Sanchez-Guerrero J, Sontheimer RD, Strand V, Urowitz M, von Feldt JM, Wrth VP, Merrill JT.

International consensus for a definition of disease flare in lupus.

LUPUS 2011;20:453-62.

Impact Factor: 2.6

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

64. Ruperto N, Martini A.

Networking in paediatrics: the example of the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO).

ARCH DIS CHILD 2011;96:596-601.

Impact Factor: 2.616

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

65. Ruperto N, Pistorio A, Ravelli A, Hasija R, Guseinova D, Filocamo G, Demirkaya E, Malattia C, Martini A.

Criteria to define response to therapy in paediatric rheumatic diseases.

EUR J CLIN PHARMACOL 2011;67(Suppl1):S125-S131.

Impact Factor: 3.032

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

66. Sapra P, Kraft P, Pastorino F, Ribatti D, Dumble M, Mehlig M, Wang M, Ponzoni M, Greenberger LM, Horak ID.

Potent and sustained inhibition of HIF-1alpha and downstream genes by a polyethyleneglycol-SN38 conjugate, EZN-2208, results in anti-angiogenic effects.

ANGIOGENESIS 2011;14:245-253.

Impact Factor: 6.188

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

67. Sieni E, Cetica V, Santoro A, Beutel K, Mastrodicasa E, Meeths M, Ciambotti B, Brugnolo F, zur Stradt U, Pende D, Moretta L, Griffiths GM, Henter JI, Janka G, Aricò M.

Genotype-phenotype study of familial haemophagocytic lymphohistiocytosis type 3.

J MED GENET 2011;48:343-52.

Impact Factor: 7.037

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

68. Sivori S, Carlomagno S, Falco M, Romeo E, Moretta L, Moretta A.

Natural killer cells expressing the KIR2DS1-activating receptor efficiently kill T-cell blasts and dendritic cells: implications in haploidentical HSCT.

BLOOD 2011;117(16):4284-92.

Impact Factor: 10.55

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

69. Storti P, Donofrio G, Colla S, Airoidi I, Bolzoni M, Agnelli L, Abeltino M, Todoerti K, Lazzaretti M, Mancini C, Ribatti D, Bonomini S, Franceschi V, Pistoia V, Lisignoli G, Pedrazzini A, Cavicchi O, Neri A, Rizzoli V, Giuliani N.

HOXB7 expression by myeloma cells regulates their pro-angiogenic properties in multiple myeloma patients.

LEUKEMIA 2011;25:527-37.

Impact Factor: 8.966

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

70. Tinazzi E, Amelio E, Marangoni E, Guerra C, Puccetti A, Codella OM, Simeoni S, Cavalieri E, Montagnana M, Adani R, Corrocher R, Lunardi C.

Effects of shock wave therapy in the skin of patients with progressive systemic sclerosis: a pilot study.

RHEUMATOL INT 2011;31:651-6.

Impact Factor: 1.431

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

71. Tinazzi E, Puccetti A, Patuzzo G, Sorleto M, Barbieri A, Lunardi C.

Schnitzler syndrome, an autoimmune-autoinflammatory syndrome: report of two new cases and review of literature.

AUTOIMMUN REV 2011;10:404-9.

Impact Factor: 6.556

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

72. Tosca Maria A, Silvestri M, Morandi F, Pistorio A, Ciprandi G, Rossi GA.

Impairment of lung function might be related to IL-10 and IFN-gamma defective production in allergic children. Letter.

IMMUNOL LETT 2011;140:104-6.

Impact Factor: 2.511

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

73. Vacca P, Moretta L, Moretta A, Mingari MC.

Origin, phenotype and function of human natural killer cells in pregnancy.

TRENDS IMMUNOL 2011;32(11):517-23.

Impact Factor: 9.533

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

74. Vacca P, Vitale B, Montaldo E, Conte R, Cantoni C, Fulcheri E, Darretta V, Moretta L, Mingari MC.

CD34+ hematopoietic precursors are present in human decidua and differentiate into natural killer cells upon interaction with stromal cells.

P NATL ACAD SCI USA 2011;108(6):2402-7.

Impact Factor: 9.771

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

75. Wallace CA, Giannini EH, Huang B, Itert L, Ruperto N.

American College of Rheumatology provisional criteria for defining clinical inactive disease in select categories of juvenile idiopathic arthritis.

ARTHRIT CARE RES 2011;63(7):929-36.

Impact Factor: 4.749

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

LINEA	4
Titolo	ONCOLOGIA ED EMATOLOGIA

Responsabili Giorgio Dini, Elio Castagnola

LINEA DI RICERCA 4 : ONCOLOGIA ED EMATOLOGIA CLINICA

- Oncologia ed Ematologia e TMO

UU.OO. ---Lab. di Ematologia ed emofilia

- Malattie infettive

- Immunoematologia e Medicina Trasfusionale

L'obiettivo generale della LINEA 4 è rappresentato da:

- Studio di nuove modalità diagnostiche in Ematologia, Immunologia, M Infettive.

- Valutazione di nuove modalità assistenziali in pazienti affetti da coagulopatie congenite.

Obiettivi

- Studi di fase 2-3 di nuovi farmaci antitumorali in Ematologia e Oncologia.

- Studio di fase 3 di nuovi farmaci antifungini e antivirali in Malattie Infettive.

- Studio di nuovi farmaci immunosoppressivi.

- Valutazione della possibilità di estendere a patologie non emato-oncologiche di nuove modalità assistenziali, quali assistenza domiciliare.

- Valutazione della fattibilità di una Banca di linfociti patogeno-specifici ad uso terapeutico nell'uomo.

Progetti

Relazione anno	2011		
Codifica IGG	RC.L4.P1.aa2011-13		
Linea di ricerca	4 - ONCOLOGIA ED EMATOLOGIA		
Titolo ricerca	RECENTI PROGRESSI NELLA DIAGNOSTICA E NEL TRATTAMENTO DELLE PATOLOGIE EMATOLOGICHE E ONCOLOGICHE		
Responsabile Progetto	Dr. Dini Giorgio		
Data Inizio	Gennaio 2011	Data fine autorizzata	Dicembre 2013

A. Unità Operative partecipanti e Attività:

A.1..Malattie infettive, Dr. Elio Castagnola

A.2. Oncologia Ematologia TMO, Dr. Giorgio Dini

A.3. Servizio Trasfusionale, Dr. Gino Tripodi

B. Obiettivi del progetto

B.1.

- Studio di nuove modalità diagnostiche in M Infettive, incluso il monitoraggio dell'eziologia delle Infezioni batteriche e micotiche in bambini sottoposti a chemioterapia antineoplastica o trapianto di midollo osseo, con particolare riguardo alla comparsa di ceppi resistenti ai farmaci;

- Studio di fase 3 di nuovi farmaci antifungini e antivirali in Malattie Infettive

B.2.

Sviluppo di nuovi approcci terapeutici nei tumori solidi pediatrici. Follow-up clinico dei soggetti fuori terapia dopo un tumore contratto in età pediatrica Fisiopatologia del trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche: aspetti clinici ed immunologici

Estensione del servizio di assistenza Domiciliare a pazienti con patologie non emato-

oncologiche

Insufficienze midollari in pediatria. Nuovi strumenti diagnostico terapeutici

B.3.

Valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche. Confronto tra soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni.

C. Metodologia applicata:

C.1.

Monitoraggio dell'eziologia delle Infezioni batteriche e micotiche in bambini sottoposti a chemioterapia antineoplastica o trapianto di midollo osseo, con particolare riguardo alla comparsa di ceppi resistenti ai farmaci

C.2.

C.2.1. - Sviluppo di nuovi approcci terapeutici nei tumori solidi pediatrici.

Elaborazione di protocolli di seconda linea;

approvazione da C.E.

Reclutamento di pazienti eleggibili

C.2.2. - Follow-up clinico dei soggetti fuori terapia dopo un tumore contratto in età pediatrica

Definizione di schema per l'immagazzinamento cartaceo ed elettronico di un sommario della storia medica e dell'esposizione a chemioterapia o radioterapia o chirurgia di ciascun soggetto (sintesi del trattamento) ricevuto da ogni individuo che elettivamente abbia concluso il programma terapeutico.

Elaborazione di un "Passaporto" da distribuire ad ogni soggetto che elettivamente finisca il programma terapeutico. Tale documento dovrà contenere anche le raccomandazioni per il follow-up sulla base delle linee guida.

C.2.3. - Fisiopatologia del trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche: aspetti clinici ed immunologici

Elaborazione di protocolli di seconda linea;

approvazione da C.E.

Reclutamento di pazienti eleggibili

C.2.4. - Valutazione della possibilità di estendere a patologie non emato-oncologiche di nuove modalità assistenziali, quali assistenza domiciliare

Censimento delle patologie non ematologiche che potrebbero trarre giovamento dalla Assistenza Domiciliare

Calcolo dei costi e delle esigenze

C.2.5. Insufficienze midollari in pediatria. Nuovi strumenti diagnostico terapeutici

Elaborazione di protocolli di seconda linea;

approvazione da C.E.

Reclutamento di pazienti eleggibili

C.3. - Valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche. Confronto tra soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni.

Studio delle sottopopolazione leucocitarie e dei livelli plasmatici di TGF β 1, sHLA di classe I e Fas Ligando solubile da prelievo nel sangue periferico prima, immediatamente dopo e a distanza di 7 e 14 giorni dalla procedura aferetica eseguita per la donazione o per terapia (patologie infiammatorie croniche).

D. Risultati ottenuti complessivi e delle singole unità operative:**D.1. Risultati Complessivi (a cura del Responsabile di Progetto)**

Le infezioni nei pazienti con leucemia acuta e nei trapianti allogenici in presenza di GvHD acuta di grado elevato, sono risultate più frequenti rispetto ai tumori solidi. Per quanto riguarda i ceppi resistenti agli antibiotici si è notato tra i Gram-positivi un aumento delle batteriemie da stafilococchi coagulasi-negativi con elevate MIC per la vancomicina a cui è conseguita una maggior difficoltà di terapia delle forme correlate alla presenza di accessi vascolari a permanenza. Tra i Gram-negativi, invece, si è osservato un aumento dei ceppi resistenti a ciprofloxacina tra E.coli e patogeni del gruppo KES, nonostante lo scarso uso di questo farmaco in Istituto. Tra i Gram-negativi si osserva anche un incremento dei ceppi resistenti ai carbapenemi.

D.2 Risultati Singole UO: (a cura dei Referenti delle attività)

**D2.1. Malattie infettive, Dr. Elio Castagnola
Monitoraggio dell'eziologia delle Infezioni batteriche e micotiche in bambini sottoposti a chemioterapia antineoplastica o trapianto di midollo osseo, con particolare riguardo alla comparsa di ceppi resistenti ai farmaci**

Sono state monitorate le eziologie delle batteriemie e delle micosi invasive diagnosticate durante il periodo in studio. Queste infezioni sono risultate più frequenti nei pazienti con leucemia acuta rispetto ai tumori solidi e nei trapianti allogenici in presenza di GvHD acuta di grado elevato, indipendentemente dal tipo di donatore (familiare identico o alternativo). Per quanto riguarda i ceppi resistenti agli antibiotici si è notato tra i Gram-positivi un aumento delle batteriemie da stafilococchi coagulasi-negativi con elevate MIC per la vancomicina a cui è conseguita una maggior difficoltà di terapia delle forme correlate alla presenza di accessi vascolari a permanenza. Tra i Gram-negativi, invece, si è osservato un aumento dei ceppi resistenti a ciprofloxacina tra E.coli e patogeni del gruppo KES, nonostante lo scarso uso di questo farmaco in Istituto. Tra i Gram-negativi si osserva anche un incremento dei ceppi resistenti ai carbapenemi.

**D2.2. Oncologia Ematologia TMO, Dr. Giorgio Dini
D.2.2.1. Sviluppo di nuovi approcci terapeutici nei tumori solidi pediatrici.**

Sono stati sperimentati 2 farmaci **nei tumori solidi pediatrici resistenti alla terapia di prima linea** e 1 farmaco per la mobilizzazione delle cellule staminali emopoietiche

D.2.2.2. Follow-up clinico dei soggetti fuori terapia dopo un tumore contratto in età pediatrica

Sono stati studiati I modelli di "Passaporto dei guariti" elaborate presso altre istituzioni e sono stati presi contatti con organizzazioni di parenti e lungo-sopravvivenenti per conoscere le aspettative degli stessi dal "passaporto".

Il "passaporto" sarà prodotto elettronicamente, raccogliendo le informazioni durante il trattamento. Nel "passaporto", come richiesto dai "lungo-sopravvivenenti" saranno incluse informazioni sulla durata e sulle modalità del follow up, in relazione ai possibili effetti collaterali. Una bozza del "passaporto" dovrebbe essere pronto entro la metà del 2012. pediatrica.

D.2.2..3. Sviluppo di nuovi approcci terapeutici nei pazienti resistenti alla terapia convenzionale della GvHD

E' proseguito con successo l'impiego di Linfotoferesi e di monoclonali

D.2.2.4. Estensione del servizio di assistenza Domiciliare a pazienti con patologie non emato-oncologiche

E' stato elaborato un documento, in cui sono riportati i costi analitici delle prestazioni erogate in regime di Assistenza Domiciliare per costruire i DRG necessari al riconoscimento amministrativo delle prestazioni erogate ed i settori in cui sarebbe opportuno estendere il servizio. La Direzione dell'Istituto ha inserito questo tema nei progetti strategici, da espandere

D.2.2.5. Insufficienze midollari in pediatria. Nuovi strumenti diagnostico terapeutici

Sono' proseguiti lo studio in vitro degli inibitori di TNF nei pazienti con insufficienza midollare resistenti alla terapia convenzionale e l'impiego di anti TNF nel trattamento degli stessi.

Servizio Trasfusionale, Dr. Gino Tripodi
- Valutazione degli effetti immunomodulanti delle procedure aferetiche. Confronto tra soggetti sani e pazienti affetti da patologie autoimmuni.

Disegno studio: sono stati valutati i linfociti CD4+, CD8+, i granulociti neutrofili ed i monociti prelevati prima, immediatamente dopo e a distanza di 7 e 14 giorni dalla procedura aferetica eseguita per la donazione o per terapia (patologie infiammatorie croniche). I parametri valutati sono stati la conta assoluta, la determinazione del ciclo cellulare, il fenotipo, la concentrazione intracellulare di TGF β ₁ (proteina e mRNA). Negli stessi tempi, sono stati valutati I livelli plasmatici di TGF β ₁, sHLA di classe I e Fas Ligando solubile sia nei campioni direttamente prelevati dai donatori che, successivamente, nel plasma residuo presente nei circuiti al termine delle procedure aferetiche.

Risultati: E' stato dimostrato un significativo incremento (sostenuto nel tempo nei pazienti, temporaneo nei donatori) delle concentrazioni di TGF β ₁ nei granulociti neutrofili, nei monociti e nei linfociti CD8⁺ a seguito della procedura aferetica. Analogamente, i livelli plasmatici di TGF β ₁ e sHLA-I risultano significativamente aumentati fino a quattordici giorni dopo la procedura aferetica solamente nei pazienti.

Conclusioni: Analogamente a quanto dimostrato a seguito di trasfusione è possibile ipotizzare che anche in corso di procedura aferetica nei pazienti sia presente un effetto immunomodulatorio correlato alla capacità di indurre persistente modulazione trascrizionale e post-trascrizionale di TGF β ₁ a seguito delle interazioni dei leucociti con le elevate concentrazioni di sHLA-I riscontrabili nei circuiti. Nei donatori questo effetto è rapidamente reversibile. Sulla base dei dati esposti la principale differenza tra pazienti e donatori potrebbe essere la attivazione delle popolazioni cellulari circolanti presente nei pazienti e assente nei donatori.

Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011

1. Accorsi A, Ettore PC, Schiavoni M, Palareti G, Rodorigo G, Valdrè L, Amaddii G, Billio A, Notarangelo L, Iannacaro P, Muleo G, Biasioli C, Rossi V, Alatri A, Testa S, Vincenzi D, Scapoli G, Morfini M, Molinari AC, Lapecorella M, Mariani G, Ciabatta C, Baudo F, Caimi MT, Bramante Federici A, Gringeri A, Mannucci PM, Santagostino E, Marietta M, Coppola A, Di Minno G, Perricone C, Schiavulli M, Miraglia E.

Consumption of clotting factors in severe haemophilia patients undergoing prophylaxis and on-demand treatment in Italy. Letter.

TRANSFUSION MED 2011;21:280-4.

Impact Factor: 2.155

Impact Factor Norm. Ministeriale: 0.4

2. Ambros IM, Brunner B, Aigner G, Bedwell C, Bleiske K, Bénard J, Bown N, Combaret W, Couturier J, Defferrari R, Gross N, Jeison M, Lunec J, Marques B, Martinsson T, Mazzocco K, Noguera S, Schleiermacher G, Speleman F, Stallings R, Tonini GP, Tweddle DA, Valent, Ambros PF.

A multilocus technique for risk evaluation of patients with neuroblastoma.

CLIN CANCER RES 2011;17(4):792-804.

Impact Factor: 7.338

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

3. Angelini P, Plantaz D, De Bernardi B, Passagia JG, Rubie H, Pastore G.

Late sequelae of symptomatic epidural compression in children with localized neuroblastoma.

PEDIATR BLOOD CANCER 2011;57:473-80.

Impact Factor: 1.948

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

4. Bicocchi Maria P, Morotta F, Banov L, Aquila M.

Molecular analysis of severe factor XI deficiency in three Italian patients. Letter.

HAEMOPHILIA 2011;17:e831-48.

Impact Factor: 2.364

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

5. Bortolotti F, Indolfi G, Zancan L, Giacchino R, Verucchi G, Cammà C, Barbera C, Resti M, Marazzi MG, Guido M.

Management of chronic hepatitis C in childhood: the impact of therapy in the clinical practice during the first 2 decades.

DIGEST LIVER DIS 2011;43:325-9.

Impact Factor: 2.805

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

6. Cappelli E, Townsend S, Griffin C, Thacker J.

Homologous recombination proteins are associated with centrosomes and are required for mitotic stability.

EXP CELL RES 2011;317:1203-13.

Impact Factor: 3.609

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

7. Carretto E, Insera A, Ferrari A, Conte M, Di Cataldo A, Migliorati R, Cecchetto G, Bisogno G.

Epithelial thymic tumours in paediatric age: a report from the TREP project.

ORPHANET J RARE DIS 2011;6:28.

Impact Factor: 5.933

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

8. Castagnola E, Faraci M, Fioredda F, Amoroso L, Risso F M, Franceschi A, Bandettini R, Magnano Gian M, Pini Prato A, Gardella C, Arrigo S, Gattorno M, Piaggio G, Ciucci A, Lorenzi I, Loy A, Haupt R.

Invasive mould infections in newborns and children.

EARLY HUM DEV 2011;87S:S67-S69.

Impact Factor: 1.587

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

9. Castagnola E, Garre' Maria L, Bertoluzzo L, Pignatelli S, Pavanello M, Caviglia I, Caruso S, Bagnasco F, Moroni C, Tacchella A, Haupt R.

Epidemiology of febrile neutropenia in children with central nervous system tumor: results from a single center prospective study.

PEDIATR HEMAT ONCOL 2011;33(7):e310.

Impact Factor: 0.81

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

10. Cecchetto G, Ferrari A, Bernini G, Alaggio R, Collini P, Virgone C, Terenziani M, Dall'Igna P, Cozza R, Conte M, Bisogno G.

Sex cord stromal tumors of the ovary in children: a clinicopathological report from the Italian TREP project.

PEDIATR BLOOD CANCER 2011;56:1062-7.

Impact Factor: 1.948

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

11. Cesaro S, Marsh J, Tridello G, Rovò A, Maury S, Montante B, Masszi T, Van Lint MT, Afanasyev B, Atienza AI, Bierings M, Carbone C, Doubek M, Lanino E, Sarhan M, Risitano A, Steinerova K, Wahlin A, Pegoraro A, Passweg J.

Retrospective survey on the prevalence and outcome of prior autoimmune diseases in patients with aplastic anemia reported to the Registry of the European Group for Blood and Marrow Transplantation.

ACTA HAEMATOL-BASEL 2010;124:19-22.

Impact Factor: 1.316

Impact Factor Norm. Ministeriale: 0.5

12. Cesaro S, Zanazzo AG, Frenos S, Luksch R, Pegoraro A, Tridello G, Dallorso S.

A phase II study on the safety and efficacy of a single dose of pegfilgrastim for mobilization and transplantation of autologous hematopoietic stem cells in pediatric oncohematology patients.

TRANSFUSION 2011;51:2480-7.

Impact Factor: 3.3

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

13. Colombo C, Vajro P, DeGiorgio D, Coviello DA, Costantino L, Tornillo L, Motta V, Cosnonni D, Giuseppe M, Castellano E, Marazzi MG.

Clinical features and genotype-phenotype correlations in children with progressive familial intrahepatic cholestasis type 3 related to ABCB4 mutations.

J PEDIATR GASTR NUTR 2011;52(1):73-83.

Impact Factor: 2.18

Impact Factor Norm. Ministeriale: 0.8

14. Di Cataldo A, Mazzocco K, Magro G, Mirabile E, Lo Nigro L, Defferrari R, Tonini GP.

Simultaneous tumors: acute myeloid leukemia infiltrating mediastinal ganglioneuroblastoma.

PEDIATR BLOOD CANCER 2011;56:298-300.

Impact Factor: 1.948

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

15. Dini G, Zecca M, Balduzzi A, Messina C, Masetti R, Fagioli F, Favre C, Rabusin M, Porta F, Biral E, Ripaldi M, Iori AP, Romagnoni C, Prete A, Locatelli F.

No difference in outcome between children and adolescents transplanted for acute lymphoblastic leukemia in second remission.

Blood 2011;118(25):6683-90.

Impact Factor: 10.558

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

16. Dufour C - autore in appendice - for the European Blood and Marrow Transplant Group, Severe Aplastic Anaemia Working Party.

Rabbit ATG for aplastic anaemia treatment: a backward step?

LANCET;378:26.

Impact Factor: 33.633

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

17. Esposito S, Molteni CG, Daleno C, Valzano A, Fossali E, Da Dalt L, Cecinati V, Bruzzese E, Giacchino R, Giaquinto C, Galeone C, Lackenby A, Principi N.

Clinical importance and impact on the households of oseltamivir-resistant seasonal A/H1N1 influenza virus in healthy children in Italy.

VIROL J 2010;7:202.

Impact Factor: 2.546

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

18. Faraci M, Lanino E, Morreale G, Giardino S, Fossati M, Moroni C, Caviglia I, Castagnola E.

Bacteremias and invasive fungal diseases in children receiving etanercept for steroid-resistant acute GVHD. Letter.

BONE MARROW TRANSPL 2011;46:159-60.

Impact Factor: 3.66

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

19. Faraci M, Morana G, Bagnasco F, Barra S, Polo P, Hanau G, Fioredda F, Caruso S, Rossi A, Spaziante R, Haupt R.

Magnetic resonance imaging in childhood leukemia survivors treated with cranial radiotherapy: a cross sectional, single center study.

PEDIATR BLOOD CANCER 2011;57:240-6.

Impact Factor: 1.948

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

20. Fioredda F, Calvillo M, Bonanomi S, Coliva T, Tucci F, Faruggia P, Pillon M, Martire B, Ghilardi R, Romanenghi U, Renga D, Menna G, Barone A, Lanciotti M, Dufour C.

Congenital and acquired neutropenia consensus guidelines on diagnosis from the Neutropenia Committee of the Marrow Failure Syndrome Group of the AIEOP.

PEDIATR BLOOD CANCER 2011;57:7-10.

Impact Factor: 1.948

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

21. Garazzino S, Krzysztofiak A, Esposito S, Castagnola E, Plebani A, Galli L, Cellini M, Lipreri R, Scolfaro C, Bertaina C, Calitri C, Bozzola E, Lancella L, Quondamcarlo A, Bosis S, Pagni L, Losurdo G, Soresina A, De Gaudio M, Mariotti I, Mancini L, Gabiano C, Tovo PA.

Use of linezolid in infants and children: a retrospective multicentre study of the Italian Society for Paediatric Infectious Disease.

J ANTIMICROB CHEMOTH 2011;66:2393-7.

Impact Factor: 4.659

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

22. Gatto F, Cassina G, Broccolo F, Morreale G, Lanino E, Di Marco E, Vardas E, Bernasconi D, Buttò S, Principi N, Esposito S, Scarlatti G, Lusso P, Malnati MS.

A multiplex calibrated real-time PCR assay for quantitation of DNA of EBV-1 and 2.

J VIROL METHODS 2011;178:98-105.

Impact Factor: 2.139

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

23. Ghiotto F, Marcatili P, Tenca C, Calevo MG, Yan XJ, Albesiano E, Bagnara D, Colombo M, Cutrona G, Chu CC, Morabito F, Bruno S, Ferrarini M, Tramontano A, Fais F, Chiorazzi N.

Mutation pattern of paired immunoglobulin heavy and light variable domains in chronic lymphocytic leukemia B cells.

MOL MED 2011;17:1188-95.

Impact Factor: 5.908

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

24. Giacchino R, Cappelli B.

Treatment of viral hepatitis B in children.

EXPERT OPIN PHARMACO 2010;11(6):889-903.

Impact Factor: 2.403

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

25. Hautmann AH, Elad S, Lawitschka A, Greinix H, Bertz H, Halter J, Faraci M, Hofbauer LC, Lee S, Wolff D, Holler E.

Metabolic bone diseases in patients after allogeneic hematopoietic stem cell transplantation: report from the consensus conference on clinical practice in chronic graft-versus-host disease.

TRANSPL INT 2011;24:867-79.

Impact Factor: 3.211

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

26. Lanciotti M, D'Apolito M, Paolucci P, Indaco S, Dufour C

Gene expression profiling: a possible tool in the prediction of outcome in paediatric acute lymphoblastic leukaemia? Letter.

BRIT J HAEMATOL 2011;153:279-82.

Impact Factor: 4.942

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

27. Lopici E, Burnelli R, Guerra R, Cistaro A, Piccardo A, Zucchetto P, Derenzini E, Todesco A, Garaventa A, Schumacher F, Farruggia P, Buffardi S, Sala A, Casale F, Indolfi P, Biondi S, Pession A, Fanti S.

Postchemotherapy PET evaluation correlates with patient outcome in paediatric Hodgkin's disease.

EUR J NUCL MED MOL I 2011;38:1620-7.

Impact Factor: 5.036

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

28. Maertens J, Marchetti O, Herbrecht R, Cornely OA, Fluckiger U, Frere P, Gachot B, Heinz WJ, Lass-Flörl C, Ribaud P, Thiebaut A, Cordonnier C, Castagnola E.

European guidelines for antifungal management in leukemia and hematopoietic stem cell transplant recipients: summary of ECIL 3-2009 Update.

BONE MARROW TRANSPL 2011;46:709-18.

Impact Factor: 3.66

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1.2

29. Manzoni P, Benjamin DK, Hope W, Rizzollo S, Del Sordo P, Stronati M, Jacqz-Agrain E, Castagnola E, Farina D.

The management of Candida infections in preterm neonates and the role of micafungin.

J MATERN-FETAL NEO M 2011;24(S2):24-7.

Impact Factor: 2.071

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

30. Massimino M, Giangaspero F, Garre' Maria L, Gandola L, Poggi G, Biassoni V, Gatta G, Rutkowski S.

Childhood medulloblastoma.

CRIT REV ONCOL HEMAT 2011;79:65-83.

Impact Factor: 4.689

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

31. Massimino M, Solero CL, Garre' Maria L, Biassoni V, Cama A, Genitori L, Di Rocco C, Sardi I, Viscardi E, Modena P, Potepan P, Barra S, Scarzello G, Galassi E, Giangaspero F, Antonelli M, Gandola L.

Second-look surgery for ependyoma: the Italian experience.

J NEUROSURG-PEDIATR 2011;8:246-50.

Impact Factor: 1.098

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

32. Massimo L, Corrias MV, Tonini GP.

Why do cancer omics attract clinicians so much?

OMICS 2011;15(3):123-4.

Impact Factor: 1.944

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

33. Mikulska M, Calandra T, Sanguinetti M, Poulain D, Viscoli C, Castagnola E.

The use of mannan antigen and anti-mannan antibodies in the diagnosis of invasive candidiasis: recommendations from the Third European Conference on Infections in Leukemia.

CRIT CARE 2010;14(6):R222.

Impact Factor: 4.595

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1.2

34. Molinari AC, Saracco P, Cecinati V, Milano M, Parodi E, Grassi M, Banov L, De Mattia D, Giordano P.

Venous thrombosis in children: an emerging issue.

BLOOD COAGUL FIBRIN 2011;22:351-61.

Impact Factor: 1.408

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

35. Moroz V, Machin D, Faldum A, Hero B, Iehara T, Mosseri V, Ladenstein R, De Bernardi B, Rubie H, Berthod F, Matthay KK, Monclair T, Ambros PF, Pearson ADJ, Cohn SL, London WB.

Changes over three decades in outcome and the prognostic influence of age-at-diagnosis in young patients with neuroblastoma: a report from the International Neuroblastoma Risk Group Project.

EUR J CANCER 2011;47:561-71.

Impact Factor: 4.944

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

36. Mussolin L, Pillon M, d'Amore ESG, Conter V, Piglione M, Lo Nigro L, Garaventa A, Buffardi S, Aricò M, Rosolen A.

Minimal disseminated disease in high-risk Burkitt's lymphoma identifies patients with different prognosis.

J CLIN ONCOL 2011;29(13):1779-84.

Impact Factor: 18.97

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

37. Panatto D, Amicizia D, Giacchino R, Tacchella A, Natalizia AR, Melioli G, Bandettini R, Di Pietro P, Diana Maria C, Gasparini R.

Burden of rotavirus infections in Liguria, northern Italy: hospitalisations and potential savings by vaccination.

EUR J CLIN MICROBIOL 2011;30:957-64.

Impact Factor: 2.631

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

38. Pezzolo A, Coco S, Raso A, Parodi F, Pistorio A, Valdora F, Capra V, Zollo M, Aschero S, Basso E, Cama A, Nozza P, Gambini C, Cinalli G, Garre' Maria L, Iolascon A, Pistoia V, Tonini GP.

Loss of 10q26.1-q26.3 in association with 7q34-q36.3 gain or 17q24.3 gain predict poor outcome in pediatric medulloblastoma.

CANCER LETT 2011;308:215-24.

Impact Factor: 4.864

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

39. Pillon M, Aricò M, Basso G, Locatelli F, Citterio M, Micalizzi C, Testi AM, Barisone E, Nardi M, Lombardi A, Rondelli R, Rosolen A.

Long-term results of AIEOP-8805 protocol for acute B-cell lymphoblastic leukemia of childhood. PEDIATR BLOOD CANCER 2011;56:544-50.

Impact Factor: 1.948

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

40. Pimentel A, Haupt R, Sihelnik SA, Kimmel WB, Swierczynski SL.

Focal Langerhans cell histiocytosis coexisting with renal cell carcinoma.

J CLIN ONCOL 2011;29(5):e107-e109.

Impact Factor: 18.97

Impact Factor Norm. Ministeriale: 15

41. Pivetta E, Maule MM, Pisani P, Zugna D, Haupt R, Jankovic M, Aricò M, Casale F, Clerico A, Cordero di Montezemolo L, Kiren V, Locatelli F, Palumbo G, Pession A, Pillon M, Santoro N, Terenziani M, Valsecchi MG, Dama E, Magnani C, Merletti F, Pastore G, Dini G.

Marriage and parenthood among childhood cancer survivors: a report from the Italian AIEOP off-therapy registry.

HAEMATOL-HEMATOL J 2011;96(5):744-51.

Impact Factor: 6.532

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

42. Rocca A, Pizzinelli S, Olivoecchio E, Santagostino E, Rocino A, Iorio A, Molinari AC.

Replacement therapy with recombinant factor IX. A multicentre evaluation of current dosing practices in Italy.

BLOOD TRANSFUS-ITALY 2011;9:60-9.

Impact Factor: 2.519

Impact Factor Norm. Ministeriale: 0.4

43. Rubie H, De Bernardi B, Gerrard M, Canete A, Ladenstein R, Couturier J, Ambros P, Munzer C, Pearson ADJ, Garaventa A, Brock P, Castel V, Volteau-Couanet D, Holmes K, Di Cataldo A, Brichard B, Mosseri V, Marquez C, Plantaz D, Boni L, Michon J.

Excellent outcome with reduced treatment in infants with nonmetastatic and unresectable neuroblastoma without MYCN amplification: results of the prospective INES 99.1.

J CLIN ONCOL 2011;29(4):449-55.

Impact Factor: 18.97

Impact Factor Norm. Ministeriale: 15

44. Sala I, Faraci M, Magnano Gian M, Sementa AR, Di Marco E, Garaventa A, Micalizzi C, Lanino E, Morreale G, Moroni C, Castagnola E.

HHV-8-related visceral Kaposi's sarcoma following allogenic HSCT: report of a pediatric case and literature review.

PEDIATR TRANSPLANT 2011;15:E8-E11.

Impact Factor: 1.873

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

45. Schleirmacher G, Michon J, Ribeiro A, Pierron G, Mosseri V, Rubie H, Munzer C, Bénard J, Auger N, Combaret V, Janoueix-Lerosey I, Pearson A, Tweddle DA, Bown N, Gerrard M, Wheeler K, Noguera R, Villamon E, Canete A, Castel V, Marques B, de Lacerda A, Tonini GP, Mazzocco K, Deferrari R, De Bernardi B, Di Cataldo A, van Roy N, Brichard B, Ladenstein R, Ambros I, Beiske, Delattre O, Couturier J.

Segmental chromosomal alterations lead to a higher risk of relapse in infants with MYCN-non amplified localised unresectable/disseminated neuroblastoma (a SIOPEN collaborative study).

BRIT J CANCER 2011;105:1940-8.

Impact Factor: 4.831

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

46. Sherborne A, Hemminki K, Kumar R, Bartram CR, Stanulla M, Schrappe M, Petridou E, Semsei AF, Szalai C, Sinnott D, Krajcinovic M, Healy J, Lanciotti M, Dufour C, Indaco S, El-Ghouroury EA, Sawangpanich R, Hongeng S, Pakakasama S, Gonzalez-Neira A, Ugarte EL, Leal VP, Espinoza JPM, Kamel AM, Ebid GTA, Radwan ER, Yalin S, Yalin E, Berkoz M, Simpson J, Roman E, Lightfoot T, Hosking FJ, Vijaykrishnan, Vijaykrishnan J.

Rationale for an international consortium to study inherited genetic susceptibility to childhood acute lymphoblastic leukemia.

HAEMATOL-HEMATOL J 2011;96(7):1049-54.

Impact Factor: 6.532

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

47. Taggart DR, London WB, Schmidt ML, Du Bois SG, Monclair TF, Nakagawara A, De Bernardi B, Ambros PF, Pearson ADJ, Cohn SL, Matthay KK.

Prognostic value of the stage 4S metastatic pattern and tumor biology in patients with metastatic neuroblastoma diagnosed between birth and 18 months of age.

J CLIN ONCOL 2011;29(33):4358-64.

Impact Factor: 18.97

Impact Factor Norm. Ministeriale: 7.5

48. Tassano E, Tavella E, Micalizzi C, Scuderi F, Cuoco C, Morerio C.

Monosomal complex karyotype in pediatric mixed phenotype acute leukemia.

CANCER GENET CYTOGEN 2011;317:507-11.

Impact Factor: 1.551

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

49. Thiel U, Wawer A, Wolf P, Badoglio M, Santucci A, Klingebiel T, Basu O, Borkhardt A, Laws HJ, Koda Y, Yoshimi A, Peters C, Ladenstein R, Pession A, Prete A, Urban CE, Schwinger W, Bordignon P, Salmon A, Diaz MA, Afanasyev B, Lisukov I, Morozova E, Toren A, Bielora B, Korsakas J, Fagioli F, Caselli D, Ehninger G, Gruhn B, Dirksen U, Abdel Rahman F, Dini G, Dreger P, Eyrich M, Gozdzik J, Guilhot F, Holler E, Koscielniak E, Messina C, Nachbaur D, Sabbatini R, Oldani E, Ottinger H, Ozsahin H, Schots R, Siena S, et al.

No improvement of survival with reduced-versus high-intensity conditioning for allogeneic stem cell transplants in Ewing tumor patients.

ANN ONCOL 2011;22:1614-21.

Impact Factor: 6.452

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

50. Tumino M, Meli C, Farruggia P, La Spina M, Faraci M, Castana C, Di Raimondo V, Alfano M, Pittalà A, Lo Nigro L, Russo G, Di Cataldo A.

Clinical manifestations and management of four children with Pearson syndrome.

AM J MED GENET A 2011;155:3063-6.

Impact Factor: 2.505

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

LINEA	5
Titolo	PATOLOGIE MUSCOLARI E NEUROLOGICHE

Responsabili Carlo Minetti , Armando Cama

LINEA DI RICERCA 5: PATOLOGIE MUSCOLARI E NEUROLOGICHE

Coordinatore: Carlo Minetti, Armando Cama

Descrizione

- Malattie Muscolari e Neurodegenerative
- Lab. Patologia Muscolare
- Neurochirurgia
- Neuropsichiatria infantile
- Neuroradiologia
- Psicologia
- Fisioterapia

Obiettivi

L'obiettivo generale della linea è l'avanzamento delle conoscenze nel settore che riguarda le neuroscienze dell'età evolutiva, con particolare riferimento alle malattie neuromuscolari e neurodegenerative di origine genetica, attraverso un'approccio multidisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirurgici e riabilitativi. L'indirizzo della linea è quello di una ricerca eziopatogenetica di alta specializzazione applicata alla clinica ed orientata verso una ricaduta assistenziale diagnostica e terapeutica.

Progetti

Neuroradiologi Relazione anno	2011		
Codifica IGG	RC.L5.P1.aa2011-13		
Linea di ricerca	5 - PATOLOGIE MUSCOLARI E NEUROLOGICHE		
Titolo ricerca	STUDI GENETICO-FUNZIONALI, MORFOLOGICI E CLINICO-RIABILITATIVI NELLE MALATTIE NEUROLOGICHE E MUSCOLARI PEDIATRICHE		
Responsabile Progetto	Prof. Minetti Carlo		
Data Inizio	Gennaio 2011	Data fine autorizzata	Dicembre 2013

A. Unità Operative partecipanti e Attività':

Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari., Prof. Carlo Minetti

Neurochirurgia, Dr. Cama

Neuropsichiatria Infantile, Prof. Edvige Veneselli

Neuroradiologia, Dr. Andrea Rossi

Medicina Fisica e Riabilitativa, Dr. Paolo Moretti

B. Obiettivi del progetto

Gli obiettivi generali del progetto nell'ambito delle varie sottolinee di ricerca riguardano la realizzazione di studi clinici, morfologici e genetico-funzionali su pazienti e su modelli

sperimentali nell'ambito delle patologie neurologiche e neuromuscolari.

C. Metodologia applicata:

Le metodologie applicate riguardano sia la valutazione clinica e neuroradiologica di pazienti con patologie neurologiche pediatriche, sia studi funzionali su modelli sperimentali in vivo ed in vitro, descritti in sintesi di seguito.

D. Risultati ottenuti complessivi e delle singole unità operative:

D.1. Risultati Complessivi (a cura del Responsabile di Progetto)

I risultati ottenuti riguardano sia studi clinici , sia in particolare studi genetico-molecolari con nuove metodologie di indagine, applicate alle patologie neuromuscolari, neurologiche e neurochirurgiche. Sono inoltre stati ottenuti anche significativi risultati in studi funzionali su modelli sperimentali sia in vivo che in vitro su patologie identificate presso il nostro istituto

D.2 Risultati Singole UO: (a cura dei Referenti delle attività)

UO Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Un primo progetto è stato finalizzato a definire il potenziale terapeutico ed i meccanismi d'azione dell'inibizione del proteasoma nelle distrofie muscolari di Duchenne e di Becker (DMD e BMD) e successivamente delle distrofie dei cingoli. Nel nostro laboratorio abbiamo dimostrato che il trattamento dei topi mdx con l'inibitore proteasomico MG-132 ricostituisce l'espressione e la corretta localizzazione nella membrana muscolare della distrofina e delle proteine associate alla distrofina. In questo progetto abbiamo studiato, in modelli animali ed in espianti di biopsie muscolari di pazienti con DMD/DMB e Sarcoglicanopatie, gli effetti di un nuovo inibitore proteasomico (Bortezomib-Velcade), che presenta il vantaggio di essere già approvato per l'uso clinico e già sperimentato nell'uomo in altre condizioni patologiche. Riteniamo che i nostri risultati possano definire il potenziale terapeutico di questi farmaci ed aprire nuovi e più specifici target farmacologici per il trattamento delle distrofie muscolari primitive.

Per quanto riguarda gli studi nell'epilessie generalizzate idiopatiche (EGI), Recentemente è stato evidenziato che variazioni del numero di copie del genoma (Copy number Variations, CNVs) e difetti nel dosaggio genico potrebbero essere coinvolti nell'eziologia di malattie neurologiche comuni, incluso l'epilessia. Abbiamo quindi effettuato uno screening ad alta risoluzione dei CNVs in 429 geni candidati, in particolare canali ionici. A tal fine sono in corso di studio 200 casi familiari di EGI attraverso una nuova tecnica chiamata array-CGH per canali ionici (IonChannel array), che consente lo screening del genoma in un singolo esperimento. I nostri risultati preliminari hanno dimostrato che CNVs in geni che codificano per canali ionici sono un dato comune in famiglie con EGI. Allo stato attuale, non possiamo ancora affermare con certezza che tali CNVs abbiano un ruolo patogenetico nelle EGI, e sono necessari ulteriori studi. Tuttavia, il fatto che sia stato precedentemente identificato un riarrangiamento genomico in GABRG2, un gene già noto essere implicato nella patogenesi della sindrome di GEFS+, ci permette di affermare che la determinazione di CNVs in geni candidati sia un potenziale approccio per poter chiarire la patogenesi delle EGI. Inoltre, la duplicazione identificata nel gene KCND2 è un nuovo interessante dato che propone un nuovo gene candidato per le EGI, meritevole di ulteriori studi. Gli altri CNVs non segregano nelle famiglie e possono essere interpretate solo con ulteriori studi.

Sono inoltre in corso studi sulla caratterizzazione di topi KO per iccina e studi di comparazione genotipo-fenotipo per pazienti con Neurofibromatosi tipo I, i cui risultati non sono ancora stati elaborati.

genetici ed, eventualmente, funzionali.

UO Neurochirurgia

I tumori cerebrali (BT) sono i più comuni tumori solidi del bambino, e sono la principale causa di mortalità per neoplasia infantile. Essi si presentano con una vasta gamma di istotipi ad alta eterogeneità con tumori a prognosi più favorevole e tumori caratterizzati da un decorso clinico molto aggressivo. Obiettivo dello studio è l'identificazione di possibili *bio-marker(s)* legati alla patogenicità dei BT e l'identificazione di fattori che ne determinano la resistenza alle terapie. Grazie all'utilizzo di moderne tecniche molecolari e cellulari (sistemi *in vitro*) ad oggi, abbiamo

identificato diversi geni implicati sia nella patogenesi dei gliomi che del medulloblastoma, con particolare riferimento a *pathways* molecolari legati allo stato di staminalità delle cellule che compongono questi due gruppi di neoplasie. Questi risultati mostrano un notevole potenziale traslazionale (diagnostico, prognostico e terapeutico) e potrebbero essere tradotti a breve in ricerca preclinica. Il processo di estensione convergente (EC) che è alla base della corretta chiusura del tubo neurale durante le precoci fasi dell'embriogenesi è mediato da un complesso di geni che fanno parte della via di segnale della Polarità Cellulare Planare (PCP), detta anche via di segnale *Wnt*-non canonica. Le evidenze di un coinvolgimento dei geni PCP durante il processo di EC nei vertebrati, derivano da studi effettuati su modelli murini. Obiettivo del progetto è quello di analizzare in circa 450 pazienti con DTN 9 geni della via di segnale PCP: *DVL1/2/3*, *FZD3/FZD6*, *PRICKLE1*, *CELSR1*, *ANKRD6*, *PTK7*. Ad oggi abbiamo identificato otto mutazioni in *VANGL1*, sette in *VANGL2*, cinque in *FZD6* (di cui una frameshift) e 7 in *PRICKLE1* che erano assenti in tutti i controlli analizzati e che sembrano essere deleterie in base a software predittivi e a test funzionali sia *in vitro* che *in vivo*. Questo studio dimostra che rare varianti non sinonime di geni PCP possono contribuire all'insorgenza dei DTN.

UO Neuropsichiatria Infantile

Nell'ambito dell'*UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile*, i gruppi di ricerca hanno proseguito i filoni tematici delle loro ricerche, con ampliamento delle casistiche in studio, conclusione di alcune esperienze, pervenendo a pubblicazioni e rimodulazioni delle restanti. Il *Centro per le Epilessie infantili e l'Unità di Ricerca in Neuroscienze dello Sviluppo* ha monitorato i soggetti con Epilessia farmaco resistenti in fase pre e post chirurgica dell'epilessia ed ha evidenziato la rilevanza di uno specifico protocollo di valutazione neurologica ed elettrofisiologica quale strumento per ottimizzare la terapia chirurgica e farmacologica ai fini prognostici. Ha studiato vari casi sindromici di particolare originalità, alcuni dei quali sono in corso di segnalazione. In integrazione con loro, il *Gruppo Sindrome di Rett* ha individuato con uno studio retrospettivo, su un'ampia casistica di 165 soggetti, le correlazioni della farmaco resistenza dell'epilessia nelle differenti varianti e a seconda del fenotipo; ha identificato quali farmaci di prima scelta il valproato dell'esordio in generale e con la lamotrigina negli esordi tardivi, a fronte della scarsa efficacia del fenobarbital; ha rilevato inoltre nelle forme farmaco resistenti l'inefficacia dell'associazione di 4 antiepilettici.

Il *Gruppo Neuropatie periferiche* ha effettuato uno studio genetico altamente avanzato in ulteriori soggetti, i cui interessanti dati sono in corso di valutazione; ha proseguito l'analisi correlazionistica tra genotipo e fenotipo clinico e neurofisiologico. Il *Gruppo Disturbi dello spettro autistico* ha ricercato su 200 soggetti l'incidenza dei Deficit di creatina quale possibile eziologia, pervenendo alla conclusione che tale dismetabolismo non è da porsi come indagine di screening, ma va riservato ai contesti clinici suggestivi. In un'ottica di estrema attualità il *Gruppo Neuroimmunologia*, di recente configurazione ha elaborato un protocollo ed ha attivato la collaborazione di Prof. Vincent. Ha quindi segnalato le caratteristiche cognitive neuropsicologiche di due pazienti con encefalite anti-recettore NMDA e di un caso con encefalite limbica anti-GAD senza epilessia. Ha parallelamente elaborato un protocollo terapeutico avanzato. Il *Gruppo Paralisi Cerebrali Infantili* ha costruito un database per i dati clinici, elettrofisiologici, neuroradiologici e terapeutici per gli oltre 400 pazienti seguiti. Ha in avanzato corso l'elaborazione dei dati sulle correlazioni clinico-neuroradiologiche ai fini prognostici. Ha attuato in specifico uno studio mirato alle Patologie extrapiramidali. Sul piano della ricerca gestionale, ha partecipato ad un lavoro regionale sull'organizzazione delle attività nei servizi coinvolti e sulla continuità assistenziale per i Pretermine a rischio neurologico.

UO Neuroradiologia

Durante il corso dell'anno solare 2011 sono stati eseguiti 30 esami RM dell'encefalo fetale in 27 pazienti di età gestazionale compresa tra le 20 e le 34 settimane; in tre casi sono stati eseguiti 2/3 esami successivi per la valutazione in follow-up dei reperti emersi al primo esame. Le applicazioni di ricerca si sono concentrate sull'implementazione delle metodiche di RM avanzata al protocollo di studio. In particolare, le sequenze pesate in diffusione (DWI) sono state ottimizzate da un punto di vista tecnico e implementate routinariamente nel protocollo di esame, nel II trimestre per la valutazione della stratificazione del mantello corticale e nel III trimestre per lo studio di lesioni acquisite di tipo ischemico-emorragico. Sono inoltre stati eseguiti tre esami di spettroscopia (tecnica single voxel) in feti giudicati normali o affetti da ventricolomegalia borderline, a scopo di creazione di un database normativo.

Il Dr Rossi è stato invitato a presentare i risultati preliminari di questa esperienza, nel corso del 2011, a due manifestazioni scientifiche nazionali: XIV Congresso Nazionale della Società

Italiana di Medicina Perinatale (Firenze, 31/3-2/4/2011); Corso Intensivo teorico pratico in ecografia ostetrico ginecologica della SIEOG (Trani, 24-25/11/2011)

UO di Medicina Fisica e Riabilitativa

Sono state avviate ricerche nell'ambito del trattamento riabilitativo nella paralisi cerebrale infantile (intensità e dosaggio) e sulla riabilitazione robotizzata dell'arto superiore in soggetti atassici in età evolutiva. Tali linee di ricerca verranno sviluppate nel corso dell'anno in corso anche grazie all'acquisizione di nuove apparecchiature per il laboratorio del movimento.

Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011

1. Achneider JF, Hanquinet S, Severino M, Rossi A.

MR Imaging of neonatal brain infections.

MAGN RESON IMAGING C 2011;19:761-75.

Impact Factor: 1.422

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

2. Avanzino L, Martino D, Bove M, De Grandis E, Tacchino A, Pelosin E, Mirabelli-Badenier M, Veneselli E, Abbruzzese G.

Movement lateralization and bimanual coordination in children with Tourette syndrome.

MOVEMENT DISORD 2011;26(11):2114-8.

Impact Factor: 4.48

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

3. Baiardini I, Minetti C, Bonifacino S, Porcu A, Klersy C, Petralia P, Balestracci S, Tarchino F, Parodi S, Canonica GW, Braido F.

Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: the subjective impact on children and parents.

J CHILD NEUROL 2011;26(6):703-13.

Impact Factor: 1.668

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

4. Belcastro V, Striano P.

Vitamin B12, folate and hyperhomocysteinemia in patients with epilepsy. Letter.

ANN NEUROL 2011;69(6):1067-8.

Impact Factor: 10.746

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

5. Belcastro V, Striano P, Kastelij-Nolst Trenité DGA, Villa MP, Parisi P.

Migralepsy, hemicrania epileptica, post-ictal headache and "ictal epileptic headache": a proposal for terminology and classification revision.

J HEADACHE PAIN 2011;12:289-94.

Impact Factor: 2.015

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

6. Belcastro V, Striano P, Pierguidi L, Calabresi P, Tambasco N.

Ictal epileptic headache mimicking status migrainosus: EEG and DWI-MRI findings.

HEADACHE 2011;51(1):160-2.

Impact Factor: 2.642

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

7. Biancheri R, Bruno C, Cassandrini D, Bertini E, Santorelli FM, Rossi A.

Cerebellar hypoplasia and brainstem thinning associated with severe white matter and basal ganglia abnormalities in a child with an mtDNA deletion.

J INHERIT METAB DIS 2011;34:1225-7.

Impact Factor: 3.808

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

8. Biancheri R, Rossi A, Zara F, Filocamo M.

AIMP1/p43 mutation and PMLD.

AM J HUM GENET 2011;88:391-5.

Impact Factor: 11.68

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

9. Biancheri R, Zara F, Rossi A, Mathot M, Nassogne MC, Yalcinkaya C, Erturk O, Di Rocco M, Gazzero E, Bugiani M, van Spaendonk R, Sistermans EA, Minetti C, van der Knaap MS, Wolf NI.

Hypomyelination and congenital cataract.

ARCH NEUROL-CHICAGO 2011;68(9):1191-94.

Impact Factor: 7.108

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

10. Bordeaut F, Lequin D, Brugieres L, Reynaud S, Dufour C, Doz F, André N, Stephan JL, Perel Y, Oberlin O, Orbach D, Bergeron C, Rialland X, Freneaux P, Ranchere D, Figarella-Branger D, Audry G, Puget S, Evans DG, Ferreres Pinas JC, Capra V, Mosseri V, Coupier I, Gauthier-Villars M, Pierron G, Delattre O.

Frequent hSNF5/INI1 germline mutations in patients with rhabdoid tumor.

CLIN CANCER RES 2011;17(1):31-8.

Impact Factor: 7.338

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

11. Bosoi CM, Capra V, Allache R, Quoc-Huy Trinh V, De Marco P, Merello E, Drapeau P, Bassuk AG, Kibar Z.

Identification and characterization of novel rare mutations in the planar cell polarity gene PRICKLE1 in human neural tube defects.

HUM MUTAT 2011;32:1371-5.

Impact Factor: 5.956

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

12. Briguglio M, Pinelli L, Giordano L, Ferraris A, Germanò E, Micheletti S, Severino M, Bernardini L, Loddo S, Tortorella G, Ormitti F, Gasparotti R, Rossi A, Valente EM.

Pontine tegmental cap dysplasia: developmental and cognitive outcome in three adolescent patients.

ORPHANET J RARE DIS 2011;6:36.

Impact Factor: 5.933

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

13. Bruno C, Cassandrini D, Fattori F, Pedemonte M, Fiorillo C, Brigati G, Brisca G, Minetti C, Santorelli FM.

Mitochondrial myopathy in a child with a muscle-restricted mutation in the mitochondrial transfer RNAasn gene.

BIOCHEM BIOPH RES CO 2011;412:518-21.

Impact Factor: 2.595

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

14. Busolin G, Malacrida S, Bisulli F, Striano P, Di Bonaventura C, Egeo G, Pasini E, Cianci V, Ferlazzo E, Bianchi A, Coppola G, Elia M, Mecarelli O, Gobbi G, Casellato S, Marchini M, Binelli S, Freri E, Granata T, Posar A, Parmeggiani A, Vigliano P, Boniver C, Aguglia U, Striano S, Tinuper P, Giallonardo AT, Michelucci R, Nobile C.

Association of intronic variants of the KCNAB1 gene with lateral temporal epilepsy.

EPILEPSY RES 2011;94:110-6.

Impact Factor: 2.302

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

15. Cacciottolo M, Numitone G, Aurino S, Caserta IR, Fanin M, Politano L, Minetti C, Ricci E, Piluso G, Angelini C, Nigro V.

Muscular dystrophy with marked Dysferlin deficiency is consistently caused by primary dysferlin gene mutations.

EUR J HUM GENET 2011;19:974-80.

Impact Factor: 4.38

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

16. Capovilla G, Beccaria F, Bianchi A, Canevini MP, Giordano L, Gobbi G, Mastrangelo M, Peruzzi C, Pisano T, Striano P, Veggiotti P, Vignoli A, Pruna D.

Ictal EEG patterns in epilepsy with centro-temporal spikes.

BRAIN DEV-JPN 2011;33:301-9.

Impact Factor: 1.979

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

17. Coppola A, Santulli L, Del Gaudio L, Minetti C, Striano S, Zara F, Striano P.

Natural history and long-term evolution in families with autosomal dominant cortical tremor, myoclonus, and epilepsy.

EPILEPSIA 2011;52(7):1245-50.

Impact Factor: 3.955

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

18. Cramer JA, Steinborn B, Striano P, Hlinkova L, Bergmann A, Bacos I, Baukens C, Buyle S.

Non-interventional surveillance study of adverse events in patients with epilepsy.

ACTA NEUROL SCAND 2011;124:13-21.

Impact Factor: 2.153

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

19. D'Angelo R, Marini V, Rinaldi C, Origone P, Dorcaratto A, Avolio M, Goitre, Forni M, Capra V, Alafaci C, Mareni C, Garrè C, Bramanti P, Sidoti A, Retta SF, Amato A.

Mutation analysis of CCM1, CCM2 and CCM3 genes in a cohort of Italian patients with cerebral cavernous malformation.

BRAIN PATHOL 2011;21:215-24.

Impact Factor: 4.741

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

20. De Marco P, Merello E, Calevo MG, Mascelli S, Pastorino D, Crocetti L, De Biasio P, Piatelli G, Cama A, Capra V.

Maternal periconceptional factors affect the risk of spina bifida-affected pregnancies: an Italian case-control study.

CHILD NERV SYST 2011;27:1073-81.

Impact Factor: 1.314

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

21. De Marco P, Merello E, Cama A, Kibar Z, Capra V.

Human neural tube defects: genetic causes and prevention.

BIOFACTORS 2011;37(4):261-8.

Impact Factor: 2.793

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

22. De Marco P, Raso A, Beri S, Gimelli S, Merello E, Mascelli S, Baldi M, Baffico AM, Pavanello M, Cama A, Capra V, Giorda R, Gimelli G.

A de novo balanced translocation t(7;12)(p21.2; p12.3) in a patient with Saethre-Chotzen-like phenotype downregulates TWIST and an osteoclastic protein-tyrosine phosphatase, PTP-oc.

EUR J MED GENET 2011;54:e478-e483.

Impact Factor: 2.335

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

23. Doglio L, Pavan E, Pernigotti I, Petrealia P, Frigo C, Minetti C.

Early signs of gait deviation in Duchenne muscular dystrophy.

EUR J PHYS REHAB MED 2011;47(4):587-94.

Impact Factor: 2.246

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

24. Errichiello L, Pezzella M, Santulli L, Striano S, Zara F, Minetti C, Mainardi P, Striano P.

A proof-of-concept trial of the whey protein alfa-lactalbumin in chronic cortical myoclonus.

MOVEMENT DISORD 2011;26(14):2573-5.

Impact Factor: 4.48

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

25. Errichiello L, Striano S, Zara F, Striano P.

Temporal lobe epilepsy and anti glutamic acid decarboxylase autoimmunity.

NEUROL SCI 2011;32:547-50.

Impact Factor: 1.22

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

26. Fragassi NA, Chiacchio L, Errichiello L, Pappatà S, Tedeschi MR, Striano P, Striano S.

Posterior cortical atrophy with prominent alexia without agraphia in a Tourette syndrome.

NEUROL SCI 2011;32:1129-33.

Impact Factor: 1.22

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

27. Fruehwald-Pallamar J, Puchner SB, Rossi A, Garre' Maria L, Cama A, Koelblinger C, Osborn AG, Thrnher MM.

Magnetic resonance imaging spectrum in medulloblastoma.

NEURORADIOLOGY 2011;53:387-96.

Impact Factor: 2.87

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

28. Giordano L, Vignoli A, Accorsi P, Galli J, Pezzella M, Traverso M, Battaglia S, Baglietto MG, Beccaria F, Cerminara C, Gambara S, Del Giudice E, Cricchiutti G, Bisulli F, Pinci M, Tinuper P, Briatore E, Calzolari F, Coppola A, Canevini MP, Capovilla G, Striano S, Zara F, Minetti C, Striano P.

A clinical and genetic study of 33 new cases with early-onset absence epilepsy.

EPILEPSY RES 2011;95:211-26.

Impact Factor: 2.302

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

29. Grossi Serena, Regis S, Biancheri R, Mort M, Lualdi SusA, Bertini E, Uziel G, Boespflug Tanguy O, Simonati A, Corsolini F, Demir E, Marchiani V, Percesepe A, Stanzial F, Rossi A, Vaurs Barriere C, Cooper DN, Filocamo M.

Molecular genetic analysis of the PLP1 gene in 38 families with PLP1-related disorders: identification and functional characterization of 11 novel PLP1 mutations.

ORPHANET J RARE DIS 2011;6:40.

Impact Factor: 5.933

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

30. Guerrini R, Striano P, Catarino C, Sisodiya SM.

Neuroimaging and neuropathology of Dravet syndrome.

EPILEPSIA 2011;52(Suppl 2):30-4.

Impact Factor: 3.955

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

31. Kibar Z, Salem S, Bosoi CM, Pauwels E, De Marco P, Merello E, Bassuk AG, Capra V, Gros P.

Contribution of VANGL2 mutations to isolated neural tube defects.

CLIN GENET 2011;80:76-82.

Impact Factor: 2.942

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

32. Manara R, Priante E, Grimaldi M, Santoro L, Astrarita L, Barone R, Concolino D, Di Rocco M, Donati MS, Fecarotta S, Ficcadenti A, Fiumara A, Furlan F, Gni I, Lilliu F, Mardari R, Polonara G, Procopio E, Rampazzo A, Rossi A, Sanna G, Parini R, Scarpa M.

Brain and spine MRI features of Hunter disease: frequency, natural evolution and response to therapy.

J INHERIT METAB DIS 2011;34:763-80.

Impact Factor: 3.808

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

33. Mangano S, Fontana A, Spitaleri C, Mangano, Montaldo M, Zara F, Barbagallo A.

Benign myoclonic epilepsy in infancy followed by childhood absence epilepsy.

SEIZURE-EUR J EPILEP 2011;20:727-30.

Impact Factor: 1.649

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

34. Manna I, Gambardella A, Bianchi A, Striano P, Tozzi R, Aguglia U, Beccaria F, Benna P, Campostrini R, Canevini MP, Condino F, Durisotti C, Elia M, Giallonardo AT, Iudice A, Labate A, La Neve A, Michelucci R, Muscas GC, Paravidino R, Zaccara G, Zucca C, Zara F, Perucca E, Perucca E.

A functional polymorphism in the SCN 1 A gene does not influence antiepileptic drug responsiveness in Italian patients with focal epilepsy.

EPILEPSIA 2011;52(5):e40-e44.

Impact Factor: 3.955

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

35. Marini C, Scheffer IE, Nabbout R, Suls A, De Jonghe P, Zara F, Guerrini R.

The genetic Dravet syndrome.

EPILEPSIA 2011;52(suppl 2):24-9.

Impact Factor: 3.955

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

36. Martino D, Chiarotti F, Buttiglione M, Cardona F, Creti R, Nardocci N, Orefici G, Veneselli E, Rizzo R.

The relationship between group A streptococcal infections and Tourette syndrome: a study on a large service-based cohort.

DEV MED CHILD NEUROL 2011;53:951-7.

Impact Factor: 3.264

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

37. Massimino M, Gandola L, Barra S, Giangaspero S, Casali C, Potepan P, Di Rocco C, Nozza P, Collini P, Viscardi E, Bertin D, Biassoni V, Cama A, Milanaccio C, Modena P, Balter R, Tamburrini G, Peretta P, Mascarini M, Scarzello G, Fidani P, Milano GM, Sardi I, Genitori L, Garre' Maria L.

Infant ependymoma in a 10-year AIEOP experience with omitted or deferred radiotherapy.

INT J RADIAT ONCOL 2011;80(3):807-14.

Impact Factor: 4.503

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

38. Mazzone E, Vasco G, Sormani MP, Torrente Y, Berardinelli A, Messina S, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, Zucchini E, De Sanctis R, Scutifero M, Bianco F, Rossi F, Motta MC, Sacco A, Donati MA, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Pane M, Gasperini S, Previtali S, Napolitano S, Martinelli D, Bruno C, Vita G, Comi G, Mercuri E, Mercuri E.

Functional changes in Duchenne muscular dystrophy. A 12-month longitudinal cohort study.

NEUROLOGY 2011;77:250-6.

Impact Factor: 8.017

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

39. Merziadri P, Pavanello M, Nozza P, Consales A, Ravegnani M, Piatelli G, Gandolfo C, Cama A.

Solitary infantile myofibromatosis of the cranial vault: case report.

CHILD NERV SYST 2011;27:643-7.

Impact Factor: 1.314

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

40. Mirabelli-Badenier M, Braunersreuther V, Viviani GL, Dallegri F, Quercioli A, Veneselli E, Mach F, Montecucco F.

CC and CXC chemokines are pivotal mediators of cerebral injury in ischaemic stroke.

THROMB HAEMOSTASIS 2011;105:409-20.

Impact Factor: 4.701

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

41. Morana G, Mancardi MM, Baglietto MG, Rossi A.

Focal leptomeningeal enhancement and corticospinal calcifications underlying a parietal convexity lipoma: a rare association of findings in 2 pediatric epileptic patients.

J CHILD NEUROL 2011;26(5):634-7.

Impact Factor: 1.668

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

42. Mueller A, Boor R, Coppola G, Striano P, Dahlin M, von Stuelpnagel C, Lotte J, Staudt M, Kluger G.

Low long-term efficacy and tolerability of add-on rufinamide in patients with Dravet syndrome.

EPILEPSY BEHAV 2011;21:282-4.

Impact Factor: 1.994

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

43. Perez-Duenas B, Ormazabal A, Toma C, Torrico B, Cormand B, Serrano M, Sierra C, De Grandis E, Pineda Marfa M, Garcia-Cazorla A, Campistol J, Pascual JM, Atuch R.

Cerebral folate deficiency syndromes in childhood.

ARCH NEUROL-CHICAGO 2011;68(5):615-21.

Impact Factor: 7.108

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

44. Raso A, Mascelli S, Biassoni R, Nozza P, Kool M, Pistorio A, Ugolotti E, Milanaccio C, Pignatelli S, Pavanello M, Rabagliati AM, Cama A, Garre' Maria L, Capra V.

High levels of PROM1 (CD133) transcript are a potential predictor of poor prognosis in medulloblastoma.

NEURO-ONCOLOGY 2011;13(5):500-8.

Impact Factor: 5.483

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

45. Raso A, Mascelli S, Nozza P, Ugolotti E, Vanni I, Capra V, Biassoni R.

Troubleshooting fine-tuning procedures for qPCR system design.

J CLIN LAB ANAL 2011;25:389-94.

Impact Factor: 1.031

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

46. Sannia A, Zimmermann LJI, Gavilanes AWD, Vles HJ, Sperpero LD, Frulio R, Michetti F, Gazzolo D.

S100B protein maternal and fetal bloodstreams gradient in healthy and small for gestational age pregnancies.

CLIN CHIM ACTA 2011;412:1337-40.

Impact Factor: 2.389

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

47. Seo JH, Zilber Y, Babayeva S, Liu J, Kyriakopoulos P, De Marco P, Merello E, Capra V, Gros P, Torban E.

Mutations in the planar cell polarity gene, Fuzzy, are associated with neural tube defects in humans.

HUM MOL GENET 2011;20(22):4324-33.

Impact Factor: 8.058

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

48. Striano P.

Faciobrachial dystonic attacks: seizures or movement disorder?

ANN NEUROL 2011;70(1):179-80.

Impact Factor: 10.746

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

49. Striano P, Belcastro V, Parisi P.

Status epilepticus migrainosus: clinical, electrophysiologic, and imaging characteristics. Letter.

NEUROLOGY 2011;76(8):761.

Impact Factor: 8.017

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

50. Striano P, Belcastro V, Striano S.

Tonic seizures: a diagnostic clue of ANTI-LG11 encephalitis? Letter.

NEUROLOGY 2011;77:2140-3.

Impact Factor: 8.017

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

51. Striano P, Belcastro V, Verrotti A, Parisi P.

"Comorbidity" between epilepsy and headache/migraine: the other side of the same coin!

J HEADACHE PAIN 2011;12:577-8.

Impact Factor: 2.015

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

52. Striano P, Bianchi A, Pezzella M, Zara F.

Similar but not identical: clinical implications for molecular studies in monozygotic discordant twins with epilepsy.

EPILEPSY BEHAV 2011;20:419.

Impact Factor: 1.99

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

53. Striano P, Busolin G, Santulli L, Leonardi E, Coppola A, Vitiello L, Rigon L, Michelucci R, Tosatto SCE, Striano S, Nobile C.

Familial temporal lobe epilepsy with psychic auras associated with a novel LG11 mutation.

NEUROLOGY 2011;76:1173-6.

Impact Factor: 8.017

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

54. Striano P, Caranci F, Pappatà S, Zara F, Striano S.

Hemidystonia in uncontrolled type 2 diabetes mellitus.

ARCH NEUROL-CHICAGO 2011;68(5):674-675.

Impact Factor: 7.108

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

55. Striano P, Errichiello L, Striano S.

Autoantibodies to glutamic acid decarboxylase in patients with epilepsy: what is their clinical relevance?

EPILEPSY BEHAV 2011;20:146.

Impact Factor: 1.994

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

56. Striano P, Morana G, Pezzella M, Bellini T, Rossi A.

Rhombencephalosynapsis in a patient with mental retardation, epilepsy, and dysmorphisms.

NEUROL SCI 2011;32:193-4.

Impact Factor: 1.22

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

57. Striano P, Morana G, Rossi A.

Licorice-associated reversible cerebral vasoconstriction with PRES. Letter.

NEUROLOGY 2011;77:87-9.

Impact Factor: 8.017

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

58. Striano P, Paravidino R, Sicca F, Chiurazzi P, Gimelli S, Coppola A, Robbiano A, Traverso M, Pintaudi M, Giovannini S, Operto F, Vigliano P, Granata T, Coppola G, Romeo A, Specchio N, Giordano L, Osborne LR, Gimelli G, Minetti C, Zara F.

West syndrome associated with 14q12 duplications harboring FOXP1.

NEUROLOGY 2011;76(3):1600.

Impact Factor: 8.017

Impact Factor Norm. Ministeriale: 8

59. Striano P, Pezzella M, Brigati G, Minetti C.

Lumping encephalopathies with inflammation-mediated status epilepticus: is there enough evidence? Letter.

EPILEPSY BEHAV 2011;20:592.

Impact Factor: 1.994

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

60. Striano P, Striano S.

Enhanced K-complex: an EEG features supporting the concept of system epilepsy.

EPILEPSY BEHAV 2011;93:226-7.

Impact Factor: 1.994

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

61. Striano P, Striano S.

Functional changes in hypothalamic hamartoma neurons and gelastic epilepsy.

ANN NEUROL 2011;70(1):178.

Impact Factor: 10.746

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

62. Striano P, Striano S.

Reading epilepsy and its variants: a model for system epilepsy. Letter.

EPILEPSY BEHAV 2011;20:591.

Impact Factor: 1.99

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

63. Striano P, Zara F.

Genetic epilepsies.

EUR J PAEDIATR NEURO 2011;15:88-9.

Impact Factor: 1.994

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

64. Striano P, Zara F.

HLA alleles linked to carbamazepine hypersensitivity.

NAT REV NEUROL 2011;7:365-6.

Impact Factor: 6.511

Impact Factor Norm. Ministeriale: 6

65. Tonni G, Panteghini M, Rossi A, Baldi M, Magnani C, Ferrari B, Lituania M.

Craniosynostosis: prenatal diagnosis by means of ultrasound and SSSE-MRI. Family series with report of neurodevelopmental outcome and review of the literature.

ARCH GYNECOL OBSTET 2011;283:909-16.

Impact Factor: 1.072

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1

66. Verrotti A, Striano P, Belcastro V, Matricardi S, Villa MP, Parisi P.

Migraine and related conditions: advances in pathophysiology and classification.

SEIZURE-EUR J EPILEP 2011;20:271-5.

Impact Factor: 1.649

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

67. Whitaker-Menezes D, Martinez-Outschoorn UE, Flomenberg N, Birbe RC, Witkiewicz AK, Howell A, Pavlides S, Tsigos A, Ertel A, Pestell RG, Broda P, Minetti C, Lisanti MP, Sotgia F.

Hyperactivation of oxidative mitochondrial metabolism in epithelial cancer cells in situ.

CELL CYCLE 2011;10:4047-64.

Impact Factor: 4.999

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

68 Yeghiazaryan NS, Striano P, Spaccini L, Pezzella M, Cassandrini D, Zara F, Mastrangelo M.

Long-term follow-up in two siblings with pyridoxine-dependent seizures associated with a novel ALDH7A1 mutation.

EUR J PAEDIATR NEURO 2011;15:547-50.

Impact Factor: 1.994

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

LINEA	6
Titolo	CHIRURGIA PEDIATRICA E SPECIALITA' CHIRURGICHE

Responsabili Piero Buffa , Lucio Valerio Zannini, Alessio Pini Prato

LINEA DI RICERCA 6 : CHIRURGIA PEDIATRICA E SPECIALITA' CHIRURGICHE

- Anestesia e Rianimazione

- Cardiologia

- Cardiochirurgia

Descrizione - Chirurgia

- Oculistica

- Odontoiatria

- Ortopedia

- Otorinolaringoiatria

L'obiettivo generale della linea è migliorare la qualità dell'assistenza in ambito chirurgico.

Nel campo delle attività delle ricerche specifiche si vuole studiare:

Obiettivi

- la correlazione genetica tra diverse patologie. Quindi l'importanza di uno studio multidisciplinare in modo particolare su studi di genetica in malattie rare con interesse chirurgico.

- affinamento di procedure mini-invasive, dell'analgesia e gestione del dolore postoperatorio e dimostrazione della fattibilità di tali procedure utilizzando percorsi standardizzati per ridurre al minimo i rischi di complicanze

Progetti

Relazione anno	2011		
Codifica IGG	RC.L6.P1.aa2011-13		
Linea di ricerca	6 - CHIRURGIA PEDIATRICA E SPECIALITA' CHIRURGICHE		
Titolo ricerca	RICERCA TRASLAZIONALE MULTIDISCIPLINARE NEL CAMPO DELLE MALATTIE PEDIATRICHE CHIRURGICHE O CON IMPLICAZIONI CHIRURGICHE: "FROM BENCH TO BEDSIDE"		
Responsabile Progetto	Prof. Jasonni Vincenzo, Dr. Piero Buffa ff		
Data Inizio	Gennaio 2011	Data fine autorizzata	Dicembre 2013

A. Unità Operative partecipanti e Attività:

Anestesia e Rianimazione, Dr. Pietro Tuo

Cardiochirurgia e CCV, Dr. Lucio Zannini

Chirurgia, Prof. Jasonni

Oculistica, Dr. Paolo Capris

Odontoiatria, Dr. Donato De Angelis

Ortopedia , Dott Silvio Boero

Otorinolaringoiatria, Dr. Vincenzo Tarantino

B. Obiettivi del progetto

Questo progetto ha lo scopo di articolare le attività di ricerca clinica e di base, inerenti selezionate affezioni pediatriche con implicazioni chirurgiche. Vi è inoltre l'obiettivo di espandere il coinvolgimento dei chirurghi afferenti alle diverse branche specialistiche per la messa a punto di percorsi diagnostici e terapeutici sempre più rispondenti ai principi di sicurezza, efficacia, appropriatezza ed efficienza. L'affiancamento della ricerca di base ha lo

scopo di migliorare la comprensione della base fisiopatologica delle principali affezioni chirurgiche e conseguentemente fornire al clinico strumenti terapeutici sempre più efficaci. L'ampio spettro di affezioni obiettivo dello studio, include malattie di frequente riscontro clinico e malattie rare al fine di rispondere alle esigenze della popolazione pediatrica generale, senza esclusioni e senza preclusioni.

C. Metodologia applicata:

Data l'eterogeneità dei progetti della linea di ricerca 6 si rimanda ai dettagli di metodologia dei singoli progetti.

D. Risultati ottenuti complessivi e delle singole unità operative:

D.1. Risultati Complessivi

I progetti della Linea di ricerca 6 sono stati attivamente portati avanti da tutti gli Specialisti coinvolti con buoni risultati sia per lo stato di avanzamento che per eventuali riscontri scientifici (risultati e pubblicazioni). Ad esempio lo studio sul Pregabalin, condotto dai ricercatori dell'U.O. Anestesia e Rianimazione è stato completato ed il paper presentato al Congresso Europeo di Anestesia Pediatrica ha vinto uno dei premi scientifici, a dimostrazione dell'alta qualità del progetto. Lo studio sulla fenotipizzazione della malattia di Hirschsprung, già iniziato nel 2009 limitatamente all'analisi di incidenza delle anomalie del rene e delle vie urinarie, è in stadio avanzato di esecuzione ed ha già consentito la pubblicazione di numerosi atti a congressi nazionali ed internazionali e di svariati paper su interviste internazionali *peer-reviewed* (Medicine, Pediatric Surgery International, etc). Anche gli altri progetti di ricerca della Linea 6 sono ben avviati, alcuni vicini al completamento, altri ancora in fase di esecuzione, in tutti i casi con la massima dedizione del personale coinvolto. A completamento della relazione sottolineo anche l'importanza dell'implementazione di un "Team delle vie aeree", coinvolgente gli specialisti Anestesisti, Otorinolaringoiatri e Chirurghi dell'Istituto Giannina Gaslini, che rappresenta l'evoluzione finale del coinvolgimento multidisciplinare sia nell'ambito della ricerca di base che clinica per l'ottimizzazione della diagnostica e della cura dei nostri pazienti.

D.2. Risultati Singole UO:

ANESTESIA E RIANIMAZIONE, Dr. Pietro Tuo

Studio randomizzato, controllato, doppio cieco, in fase III, pregabalin vs placebo sul consumo di morfina e intensità del dolore dopo chirurgia per pectus excavatum in età pediatrica

Lo studio è stato concluso correttamente, con l'arruolamento dei 40 pazienti previsti dalla dimensione campionaria. Il gruppo trattato ha mostrato una riduzione nel consumo di morfina totale, senza però raggiungere la significatività statistica. Il gruppo trattato ha inoltre avuto minori fluttuazione nel consumo di morfina, con una differenza statisticamente significativa tra il primo e il secondo giorno postoperatorio. Questo primo studio di efficacia rappresenta un primo valido step nella determinazione di dosi e benefici dell'utilizzo del pregabalin nella terapia antalgica multimodale in età pediatrica.

CARDIOCHIRURGIA e CCV, Dr. Lucio Zannini

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

Durante il CPB alcuni distretti circolatori dell' organismo, in particolare quello splanchnico e renale sono esposti ad un maggiore rischio di ipoperfusione determinando una disfunzione d'organo sino a quadri di insufficienza renale acuta (ARF) postoperatoria.

Lavori hanno dimostrato che il meccanismo alla base del danno renale è una insufficiente disponibilità di ossigeno (DO₂), che probabilmente innesca una situazione di shock cardiocircolatorio mascherato in cui le richieste metaboliche d'organo vengono supportate da un meccanismo anaerobico, con conseguente acidosi lattica. L'ipotesi dello studio è che l'uso

di un farmaco in grado di vasodilatare selettivamente il territorio splancnico (Fenoldopam), possa ridurre il fenomeno di iperlattatemia durante CPB e di conseguenza limitare le complicanze a livello renale.

Poiché il Fenoldopam è un farmaco *off-label*, non registrato per l'uso pediatrico, è stato necessario condurre lo studio secondo una analisi di 2° livello, che controlla l'efficacia del farmaco senza confronto con gruppo di controllo, secondo quanto valutato ed approvato dal Comitato Etico dell'Istituto.

Nel Maggio 2010 abbiamo portato a termine la prima fase preliminare dello studio, concludendo l'arruolamento dei primi 19 pazienti che hanno confermato l'ipotesi di lavoro e dandone comunicazione ai VV. Uffici..

E' in corso il secondo stadio dello studio che prevede l' arruolamento di 34 pazienti . Ad oggi sono stati arruolati 30 pazienti . Una valutazione preliminare dei dati ha portato a risultati favorevoli con pieno raggiungimento dell' end point primario e non sono stati riportati eventi avversi legati alla somministrazione del farmaco. Due pazienti inizialmente arruolati sono usciti dallo studio per durata della CEC < 60'.

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

Lo scompenso cardiaco è una patologia con grande rilevanza nel campo pediatrico e dell'adulto. Il trattamento degli scompensi cardiaci è basato essenzialmente su criteri clinici e su scarsi indicatori precoci obiettivi, peraltro insufficienti per un accurato timing della terapia. L'identificazione di nuovi biomarcatori dotati di maggiore sensibilità e specificità è essenziale per migliorare il trattamento di questa patologia. L'obiettivo del progetto è quello di utilizzare l'individuazione di nuovi biomarcatori partendo dall'analisi del profilo di espressione genica del muscolo cardiaco in pazienti pediatrici affetti da scompenso cardiaco, e attraverso questa "signature" sarà possibile determinare se questi biomarcatori correlano con l'andamento dello scompenso cardiaco avanzato nel paziente adulto.

Grazie all'aggregazione delle due strutture di eccellenza per il trattamento degli scompensi cardiaci, l'Unità di Cardiocirurgia diretta dal Dr Zannini dell'IRCSS G.Gaslini e l'Unità di Medicina Interna diretta dal Prof. Brunelli dell' Università di Genova, si sta proseguendo la centralizzazione presso la biobanca-BIT dell'Ist. G.Gaslini di un gran numero di pazienti pediatrici ed adulti. Il materiale raccolto viene studiato presso il Laboratorio di Biologia Molecolare diretto dal Dr Luigi Varesio,

Sono stati arruolati pazienti pediatrici con cardiopatie congenite sottoposti a intervento chirurgico in circolazione extracorporea, reclutati dall'U.O. di Chirurgia Cardiovascolare e attraverso la misura dei profili di espressione genica dei campioni di tessuto cardiaco viene definito il gruppo di geni caratterizzanti lo scompenso cardiaco ("signature").

Sono stati arruolati:

- 24 pazienti nel 2009
- 12 pazienti nell'anno 2010.
- 18 pazienti nell'anno 2011.

L'RNA dei campioni di tutti i pazienti considerati è stato valutato quantitativamente e qualitativamente. Su alcuni di questi è stata eseguita l'analisi dell'espressione genica, mediante la tecnologia del microarray, e su questi è stata effettuata una valutazione su eventuali alterazioni metaboliche nel tessuto cardiaco durante la circolazione extra corporea, per evidenziare l'effetto del debito di ossigeno sul cuore del paziente; confronto, sempre sulla base dell'espressione genica, delle diverse tecniche di cardioplegia utilizzate, per valutarne gli effetti sul muscolo cardiaco.

Sarà necessario proseguire il campionamento dei pazienti pediatrici e correlare i dati "pediatrici" con i dati caratterizzanti lo scompenso cardiaco avanzato nel paziente adulto.

CHIRURGIA, Prof. Vincenzo Jasonni, Dr. Piero Buffa ff
"Caratterizzazione della variabilità fenotipica della malattia di Hirschsprung e ruolo del proto-oncogene RET nell'omeostasi immunitaria e microbica dell'intestino umano e murino"

Durante il 2011 abbiamo arruolato altri 46 pazienti affetti da malattia di Hirschsprung per

eseguire lo screening fenotipico e lo studio immunologico, genetico e microbiomico portando a 99 il numero totale dei pazienti inclusi dall'inizio del progetto. La fenotipizzazione è stata completata in 54 pazienti ed è in corso nei rimanenti 45. I risultati hanno confermato il sospetto di una sottostima dell'incidenza delle anomalie associate nella malattia di Hirschsprung con una prevalenza compresa fra le 2 e 3 volte rispetto ai dati di letteratura (attualmente l'incidenza di anomalie associate nella nostra casistica si attesta attorno al 45-50%). Ci proponiamo di proseguire fino all'inclusione di 250-300 pazienti in totale. Al completamento dello screening su 100 pazienti intendiamo comunque sottomettere i risultati ad una rivista internazionale *peer-reviewed* di rilievo anche per confermare il nostro ruolo di "opinion leader" in campo mondiale sulla malattia di Hirschsprung. L'espansione della casistica fino all'arruolamento del numero di pazienti previsto consentirà di eseguire analisi multivariate mirate all'identificazione di fattori di rischio per lo sviluppo di enterocoliti di migliorare la comprensione fisiopatologica della malattia. Parallelamente lo studio immunologico su sangue e tessuto ha consentito di dimostrare una significativa sovraespressione del proto-oncogene Ret nei pazienti con Hirschsprung e mutazione del gene, con valori ulteriormente discosti rispetto ai controlli per i pazienti con Hirschsprung affetti da enterocolite. Lo screening genetico mirato ad identificare la presenza di aplotipi predisponenti le enterocoliti è tutt'ora in corso. Lo studio meta-genomico prosegue sulla falsa riga di quanto già identificato nel 2010 (flora batterica predisponente le enterocoliti) e viene al momento condotto presso l'NIH a Bethesda. Lo studio proseguirà per almeno ulteriori 2-3 anni ma la durata dipenderà essenzialmente dal numero di casi/anno arruolabili. Il progetto di ricerca è stato finanziato con il Grant ministeriale "Giovani Ricercatori" (600.000€) ed è in attesa di revisione per ERC, R01 dell'NIH (*revised submission*), Marie Curie, March of Dimes con buone possibilità di accettazione ed ulteriore finanziamento.

OCULISTICA, Dr. Paolo Capris

Realizzazione di un Centro Retina Oftalmologico Pediatrico per lo Studio, la Diagnosi e il Trattamento delle Malattie Retiniche e Neurooftalmologiche in Oftalmologia Pediatrica

Presso l'Unità Operativa di Oftalmologia dell'Istituto Giannina Gaslini (IGG) è stato realizzato un Centro Retina Oftalmologico Pediatrico (CROP) in cui da Gennaio 2011 a Dicembre 2011 sono stati arruolati 82 pazienti affetti da eredodistrofie retiniche (distrofia dei coni, malattia di Best, degenerazioni tapetoretiniche), corio-retiniti da toxoplasmosi, neuriti ottiche, anomalie congenite del disco ottico (drusen, colobomi retino-coroideali), papilledemi e gliomi del nervo ottico.

In tutti i pazienti è stata effettuata una valutazione oculistica generale e i soggetti di età superiore ai 3 anni sono state sottoposti a retinografia all'infrarosso mediante oftalmoscopia a scansione laser, tomografia a coerenza ottica (OCT) ed esami elettrofisiologici.

La rapidità e la semplicità di esecuzione, l'assenza di dispositivi a contatto di queste metodiche di imaging ci permettono di ottenere una buona compliance da parte dei pazienti pediatrici, di ottenere immagini ad elevata risoluzione standardizzabili e confrontabili nel tempo.

Queste tecniche diagnostiche non invasive rappresentano un utile strumento per la prevenzione delle malattie retiniche pediatriche e si sono dimostrate sensibili nell'inquadramento diagnostico e nello studio delle patologie retiniche e del nervo ottico nei pazienti pediatrici.

Relazioni scientifiche svolte:

- Studio dei pattern OCT nelle anomalie congenite della papilla ottica in oftalmologia pediatrica. P Camicione, Roma, Congresso AIMO 30 Settembre, 1 Ottobre 2011.
- Utilizzo dell'OCT nella gestione delle malattie retiniche pediatriche. P Camicione, 7 Ottobre 2011 Clinica Oculistica Ospedale San Martino, Genova.
- La Sindrome di Sturge-Weber: stato attuale della gestione pluridisciplinare diagnostico-terapeutica. 10 Febbraio 2012, Genova.

Attività di ricerca in corso:

- 1) Valutazione dell'incidenza dei noduli coroideali in soggetti affetti da neurofibromatosi di tipo 1 (NF-1) mediante retinografia all'infrarosso (RIR).
- 2) Studio mediante Tomografia a coerenza ottica (OCT) dello strato delle fibre nervose

retiniche peripapillari in pazienti affetti da Sindrome di Sturge-Weber.

3) "PROGETTO STUDIO DEI DIFETTI DELLA LINEA MEDIANA: valutazione del nervo ottico mediante esami elettrofisiologici e tomografia a coerenza ottica in pazienti affetti da displasia setto-ottica "

ODONTOIATRIA, Dr. Donato De Angelis, Dr. Servetto
Disfunzioni dell'articolazione temporomandibolare (atm) nell'artrite idiopatica giovanile
Alterazioni oro-dento-facciali nelle sindromi genetiche rare

La ricerca prosegue ampliando gli studi su altre numerose sindromi rare tra cui la Lesh Nyhan di cui avverrà una relazione il 18 pv all'IGG anche in qualità di componente del Comitato Scientifico dell'Associazione LND Onlus e con la partecipazione del Direttore Centro Nazionale M.R: Istituto Superiore di Sanità.

In corso di stampa il ns contributo per le S Williams e di Goldenhar. Inoltre si è rafforzato il rapporto con lo Sportello delle MR dell'IGG. Da notare anche la ns casistica tra le più vaste a livello europeo di oltre 150 trisomie attualmente in cura presso il ns Centro da cui si potrebbero far scaturire molte riflessioni in campo parodontale e ortodontico potendo disporre di maggior personale medico a ciò preposto.

Per quanto riguarda le AIG la ricerca sta proseguendo con aumento della casistica con pazienti provenienti da tutte le regioni d'Italia in accordo con le strutture specialistiche che si occupano di tali patologie

ORTOPEDIA, Dott Silvio Boero

Modificazioni morfologiche della componente cartilaginea e fibro-legamentosa del rachide

Ricerca in itinere, lo scopo è quello di valutare le modificazioni sia macroscopiche che istologiche della componente cartilaginea del disco intervertebrale e dei piatti vertebrali adiacenti nei pazienti affetti da scoliosi idiopatica.

Il rimodellamento dei corpi vertebrali e dei dischi interposti nei pazienti affetti da scoliosi comporta una disidratazione e degenerazione a questo livello.

Lo studio dell' interfaccia disco-vertebrale è importante per comprendere la redistribuzione dei carichi che gravano sul tratto di colonna deformato dalla curva scoliotica.

Lo studio si avvale di una valutazione istologica dei frammenti osteo-cartilaginei prelevati "in vivo" durante gli interventi di chirurgia vertebrale e di una valutazione RMN sia statica che dinamica dei dischi intervertebrali interessati.

Modificazioni morfologiche della componente cartilaginea e fibro-legamentosa del piede

Negli ultimi quattro anni nell'U.O.C. Ortopedia e Traumatologia del nostro Istituto è stata adottata la metodica di Ponseti per la correzione del piede torto congenito.

Dal punto di vista anatomo-patologico la deformità consiste in malposizioni delle ossa tarsali, le quali si trovano in estrema flessione, adduzione, inversione, il tutto sostenuto da retrazioni capsulari, legamentose e tendinee. La tecnica prevede una correzione progressiva della deformità riducendo il cavismo, la sub-lussazione astragalo-scafoidea e ricreando la corretta divergenza astragalo-calcaneare mediante manipolazioni eseguite settimanalmente a cui fa seguito l'immediata applicazione di immobilizzazioni che interessano tutto l'arto inferiore.

Le ossa e le articolazioni vengono rimodellate ad ogni applicazione della nuova immobilizzazione in virtù del fatto che nei soggetti molto giovani le proprietà del tessuto connettivo, della cartilagine e delle ossa permettono una risposta delle strutture stesse nella direzione degli stimoli meccanici esercitati. La ricerca che abbiamo iniziato sembra confermare i buoni risultati riferiti dall'Autore e da altri ortopedici che utilizzano la sua tecnica purché vi sia una completa aderenza al trattamento che prevede, a correzione raggiunta, l'utilizzo di un tutore a tempo parziale fino ad un'età variabile tra i 3 e 4 anni.

I nostri primi risultati (positivi nel 94% dei casi) si allineano con le casistiche di altri Autori, ma è nostra intenzione nel prossimo futuro comparare i quadri clinici ottenuti con le rispettive indagini radiologiche (radiografie, ecotomografie e/o risonanze magnetiche) prima, durante e alla fine del trattamento per poter oggettivamente dimostrare la correzione dei rapporti articolari del retropiede e le modificazioni della matrice cartilaginea per confermare la validità

della metodica.

Revisione medio lungo termine del trattamento delle paralisi ostetriche del plesso brachiale

Durante l'anno 2011 l'attività di studio è stata rivolta alla revisione a medio termine dei risultati di un gruppo di pazienti con paralisi ostetriche del plesso brachiale, trattati mediante interventi chirurgici di neurotizzazioni selettive di specifici gruppi muscolari in tempi superiori a quelli generalmente stimati per l'esecuzione di una riparazione nervosa dopo trauma. I pazienti erano soggetti che non avevano recuperato spontaneamente o presentavamo dei deficit funzionali significativi dopo trattamento microchirurgico primario.

La revisione è stata eseguita secondo i seguenti criteri:

- acquisizione dei dati riguardanti tipo di patologia, esame clinico all'ingresso, modalità e tempistiche della chirurgia mediante revisione delle cartelle cliniche
- visite di controllo a tutti i pazienti inseriti nel gruppo di studio
- classificazione dei risultati, suddivisi per distretto anatomico (spalla, gomito, mano)

L'attività di studio ha convalidato l'ipotesi che sia possibile estendere i tempi di riparazione delle paralisi ostetriche del plesso brachiale, andando oltre i limiti temporali (6-9 mesi di vita) finora presi in considerazione. Tale ipotesi è stata supportata dall'analisi statistica che non ha mostrato differenze di risultati nelle varie fasce d'età.

La parte finale dello studio è la stesura di un articolo che risulta sotto revisione per la pubblicazione su rivista internazionale di ambito microchirurgico con impact factor .

Parallelamente all'analisi clinica, è stato poi condotto uno studio sperimentale sul ratto in collaborazione con il dipartimento di Biologia dell'Università di Genova, con il dipartimento di Anatomia e Biologia Umana e di Scienze cliniche e biologiche dell'Università di Torino e con la UOSD di Microchirurgia dell'Ospedale CTO di Torino.

Il progetto aveva come scopo lo studio dell'espressione genica degli agenti antiossidanti durante la lesione nervosa e la successiva rigenerazione, con lo scopo di migliorare le conoscenze sulla fisiopatologia molecolare delle lesioni nervose e della successiva rigenerazione.

Al termine del lavoro è stato redatto un articolo, pubblicato sul Journal of Neuroscience Research:

Lanza C, Raimondo S, Vergani L, Catena N, Sénès F, Tos P, Geuna S. : Expression of antioxidant molecules after peripheral nerve injury and regeneration. J Neurosci Res. 2012 Jan 18.

Studio retrospettivo delle correzioni assiale e allungamenti degli arti in p. affetti da osteocondrodisplasia

Lo studio sulle correzioni assiali in accrescimento nei pazienti affetti da osteocondrodisplasie, ha portato alla pubblicazione sulla rivista Journal of Children's Orthopaedics dell'articolo dal titolo: Use of the 8-plate for angular correction of knee deformities due to idiopathic and pathologic physis: initiating treatment according to aetiology. Boero S., Michelis M.B., Riganti S.

La raccolta dei casi, comunque, continua per cercare di capire perché la metodica con 8-plate in alcuni casi fallisce. Riguardo agli allungamenti nei pazienti affetti da osteocondrodisplasia è in preparazione una pubblicazione che dimostra quanto già clinicamente notato: gli acondroplastici impiegano tempi minori per consolidare rispetto al resto della popolazione sottoposta ad allungamento per eterometrie congenite.

Studio dell'interfaccia osso-metallo negli impianti vertebrali

La ricerca è conclusa, i risultati sono stati oggetto di Tesi di Specialità in Ortopedia e Traumatologia e sono in corso di pubblicazione.

OTORINOLARINGOIATRIA, Dr. Vincenzo Tarantino

Patologie otorinolaringoiatriche pediatriche: aspetti clinici ed epidemiologici.

Le ricerche indicate sono ricomprese nel più ampio capitolo "Patologie otorinolaringoiatriche pediatriche: aspetti clinici ed epidemiologici". che si sviluppa in diversi filoni di studio.

Questi i capitoli di ricerca in corso di svolgimento:

Characterization of tonsil infiltration and gene expression profile of toll-like receptors in PFAPA patients.

La ricerca è stata oggetto di omonima comunicazione al "17° Paediatric Rheumatologic European Society Congress" Valencia (E) 2010; continua la selezione e lo studio di pazienti affetti da PFAPA e la raccolta di campioni tonsillari patologici da confrontare con analoghi campioni di popolazione "normale". Lo studio mira a studiare le caratteristiche delle sottopopolazioni leucocitarie nelle tonsille e nel sangue periferico nei pazienti affetti da PFAPA rispetto al gruppo di controllo composto da soggetti tonsillectomizzati per flogosi tonsillari ricorrenti non specifiche.

I risultati preliminari dimostrano un maggior numero di linfociti T CD4+ e CD8+ attivati nei pazienti PFAPA accanto a un incremento cellule NK e T suppressors. E' stato avviato il follow up per valutare la efficacia della tonsillectomia nel ridurre la sintomatologia nei soggetti affetti da PFAPA. Vengono monitorati il numero degli episodi febbrili, l'uso di antibiotici e le giornate di assenza da scuola/asilo in entrambi i gruppi di studio. I dati ottenuti saranno oggetto di confronto con la situazione antecedente all'intervento. I risultati preliminari suggeriscono un probabile coinvolgimento immunitario nella patogenesi delle malattia.

Le malformazioni laringo-tracheali: revisione clinico statistica e rivalutazione della esperienza del Team vie aeree dell' IGG.

In corso di svolgimento la revisione critica della attività del team vie aeree ed il confronto con i dati in letteratura. Già pubblicato un articolo come di seguito indicato.

Titolo Pubblicazione: *Gaslini Tracheal Team: preliminary experience after one-year of paediatric airway reconstructive surgery.*

Journal: Italian Journal of Paediatrics

Elenco pubblicazioni scientifiche anno 2011

1. De Caro E, Smeraldi A, Trocchio G, Calevo MG, Hanau G, Pongiglione G.

Subclinical cardiac dysfunction and exercise performance in childhood cancer survivors.
PEDIATR BLOOD CANCER 2011;56:122-6.

Impact Factor: 1.948

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

2. De Corti F, Bisogno G, Dall'Igna P, Ferrari A, Buffa P, De Paoli A, Cecchetto G.

Does surgery have a role in the treatment of local relapses of non-metastatic rhabdomyosarcoma?

PEDIATR BLOOD CANCER 2011;57:1261-5.

Impact Factor: 1.948

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

3. Disma N, Frawley G, Mameli L, Pistorio A, Della Casa Alberighi O, Montobbio G, Tuo P.

Effect of epidural clonidine on minimum local anesthetic concentration (ED50) of levobupivacaine for caudal block in children.

PEDIATR ANESTH 2011;21(2):128-35.

Impact Factor: 2.173

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

4. Disma N, Mameli L, Pini Prato A, Montobbio G.

One lung ventilation with Arndt pediatric bronchial blocker for thoracoscopic surgery in children: an unicentric experience.

PEDIATR ANESTH 2011;21:463-8.

Impact Factor: 2.173

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

5. Iester M, Capris E, De Feo F, Polvicino M, Brusini P, Capris P, Corallo G, Figus M, Fogagnolo P, Frezzotti P, Manni G, Perdicchi A.

Agreement to detect glaucomatous visual field progression by using three different methods: a multicentre study.

BRIT J OPHTHALMOL 2011;95:1276-83.

Impact Factor: 2.934

Impact Factor Norm. Ministeriale: 3

6. Iester M, Corallo G, Capris E, Capris P.

Agreement in detecting glaucomatous visual field progression analysis and Humphrey overview printout.

EUR J OPHTHALMOL 2011;21(5):573-9.

Impact Factor: 0.98

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

7. Mattioli G, Pini Prato A, Barabino A, Gandullia P, Avanzini S, Guida E, Rossi V, Pio L, Disma N, Mameli L, Della Rocca M, Montobbio G, Jasonni V.

Laparoscopic approach for children with inflammatory bowel diseases.

PEDIATR SURG INT 2011;27:839-46.

Impact Factor: 1.002

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

8. Midena E, Vujosevic S, Cavarzeran F, Capris P.

Normal values for fundus perimetry with the microperimeter MP1.

OPHTHALMOLOGY 2010;117:1571.

Impact Factor: 5.017

Impact Factor Norm. Ministeriale: 1.2

9. Pini Prato A, Carlini C, Pesce F, Jasonni V, Seymandi P.

Massive bleeding after rectal suction biopsy: uncommon and unexpected delayed onset.

WORLD J PEDIATR 2011;7(1):83-5.

Impact Factor: 0.945

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

10. Pini Prato A, Rossi V, Avanzini S, Mattioli G, Disma N, Jasonni V.

Hirschsprung's disease: what about mortality?

PEDIATR SURG INT 2011;27:473-8.

Impact Factor: 1.002

Impact Factor Norm. Ministeriale: 2

11. Pini Prato A, Rossi V, Fiore M, Avanzini S, Mattioli G, Sanfilippo FO, Michelazzi A, Borghini S, Disma N, Montobbio G, Barabino A, Nozza P, Ceccherini I, Gimelli S, Jasonni V.

Megacystis, megacolon, and malrotation: a new syndromic association?

AM J MED GENET A 2011;155:1798-1802.

Impact Factor: 2.505

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

12. Torre M, Rapuzzi G, Rossi V, Carlucci M, Costanzo S, Jasonni V.

Removal of pectus bar fixed with absorbable vs metallic stabilizers.

J PEDIATR SURG 2011;46:1338-41.

Impact Factor: 1.308

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

13. Varela P, Torre M.

Thoracoscopic cartilage resection with partial perichondrium preservation in unilateral pectus carinatum: preliminary results.

J PEDIATR SURG 2011;46:263-6.

Impact Factor: 1.308

Impact Factor Norm. Ministeriale: 4

Finanziamenti per progetti di ricerca in corso nel 2011

Finanziamenti ottenuti dall'Unione Europea

“PanCare Childhood and Adolescent Cancer Survivor Care and Follow-up Studies” PanCareSurFup.

Responsabile: Dr. Riccardo Haupt, servizio di Epidemiologia e Biostatistica
Finanziamento: € 250.780,00

“Long-term PHARMAcovigilance for Adverse Effects in Childhood Arthritis Focusing on Immune Modulatory Drugs”

Responsabile: Dr. Alberto Martini/ Dr. Nicola Ruperto, Pediatria II, Reumatologia
Finanziamento: € 1.241.550,00

“Global Research in Paediatrics – GRIP”

Responsabili: Prof. Alberto Martini Pediatria II, Reumatologia, Dr. Nicola Ruperto Pediatria II, Reumatologia
Finanziamento: € 40.000,00

“European Network for Cancer Research in Children and Adolescents” – ENCCA

Responsabile: Dr. Riccardo Haupt, servizio di Epidemiologia e Biostatistica, Dr. Luigi Varesio, Laboratorio di Biologia Molecolare
Finanziamento: € 478.014,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Enti Pubblici

MINISTERO DELLA SALUTE

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

Responsabile: Dott.ssa Paola Griseri, Dott. Alessio Pini Prato
Totale quota IGG: € 160.000,00 di cui € 80.000,00 al Laboratorio di Genetica Molecolare ed € 80.000,00 alla U.O. Chirurgia

“The primary and metastatic cancer stem cell in microenvironment in neuroectodermal tumors: studies in human neuroblastoma and melanoma”

Responsabile: Dott. Vito Pistoia, Laboratorio di Oncologia
Finanziamento: € 211.200,00
Totale quota IGG: € 77.200,00

“New Therapeutical approaches to RANKL-dependent Autosomal Recessive Osteopetrosis”

Responsabile: Dr.ssa Francesca Schena, U.O. Pediatria II Reumatologia
Totale quota IGG: € 125.777,96

MINISTERO DELL'UNIVERSITA' E DELLA RICERCA – BANDO FIRB

“I recettori purigenici P2 e le ecto-neuclotidasi: nuovi bersagli per lo sviluppo di farmaci anti-tumorali innovativi”

Responsabile: Dr. Vito Pistoia

Finanziamento: € 241.547,00

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI SASSARI, DIPARTIMENTO DI NEUROSCIENZE

“Valutazione dell'attività neuro protettiva del ceftriaxone nella malattia di Alexander”

Responsabile: Dr.ssa Isabella Ceccherini, Laboratorio di Genetica Molecolare

Finanziamento: € 0,00

Finanziamenti per progetti di ricerca ottenuti da Privati

TRUSTEES OF COLUMBIA UNIVERSITY

“Genetics of renal hypoplasia”

Responsabile: Dr. Gian Marco Ghiggeri, U.O. Nefrologia, Dialisi e Trapianto

Finanziamento: € 30.850,02

ASSOCIAZIONE PER LA RICERCA SUI TUMORI CEREBRALI DEL BAMBINO

“Correlazione fra il genotipo ed il fenotipo dei tumori pediatrici di origine gliale”

Responsabile: Dr.ssa Maria Luisa Garrè , U.O. Neurochirurgia pediatrica

Finanziamento: € 30.000,00

“Caratterizzazione di cellule con fenotipo *cancer stem cells* e loro possibile correlazione clinica nei tumori cerebrali pediatrici”

Responsabile Dr.ssa Valeria Capra, U.O. Neurochirurgia pediatrica

Finanziamento: € 30.000,00

ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SUL CANCRO (A.I.R.C.)

“Biology-driven integrated approach for risk factor discovery in Neuroblastoma”

Responsabile: Dr. Luigi Varesio

Finanziamento: € 62.000,00

“PH0X2B overexpression and pathogenetic interactions as targets for a pharmacological approach to Neuroblastoma”

Responsabile: Dr.ssa Tiziana Bachetti

Finanziamento: € 50.000,00

FONDAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SUL CANCRO (F.I.R.C.)

Borsa di studio triennale 2010-2012 finanziata dalla Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro.

Dr.ssa Giovanna Bianchi, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento: € 60.000,00

Borsa di studio triennale 2010-2012 finanziata dalla Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro.

Dr. Paolo Carrega, Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale

Finanziamento: € 60.000,00

Borsa di studio triennale 2010-2012 finanziata dalla Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro.

Dr.ssa Carola Prato, Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale

Finanziamento: € 60.000,00

Borsa di studio triennale 2010-2012 finanziata dalla Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro.

Dr.ssa Elisa Prato, Laboratorio di Oncologia

Finanziamento: € 60.000,00

Borsa di studio biennale 2011-2012 finanziata dalla Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro.

Dr.ssa Federica Raggi, Laboratorio di Biologia Molecolare

Finanziamento: € 40.000,00

CYSTIC FIBROSIS FOUNDATION THERAPEUTICS INC.

“Functional evaluation of CFTR pharmacological modulators”

Responsabile: Dr. Luis Galletta, Laboratorio di Genetica Molecolare

Finanziamento: € 26.121,72

FONDAZIONE EUROPEA CONTRO LE LEUCODISTROFIE (ELA)

“Identification of genes involved in hypomyelinating white matter disorders”, seconda annualità.

Responsabile: Dr. Federico Zara, U.O. Malattie Muscolari e Neurodegenerative.

Finanziamento: € 44.750,00

FONDAZIONE CARIPLO

“Meccanismi patogenetici e strategie terapeutiche nella Sindrome da ipoventilazione Centrale Congenita (CCHS)”

Responsabile: Dr.ssa Isabella Ceccherini, Laboratorio di Genetica Molecolare

Finanziamento: € 70.000,00

FONDAZIONE CASSA DI RISPARMIO DI PARMA

Ricerca scientifica a favore dei pazienti affetti da Fibrosidiplasia Ossificante Progressiva

Responsabile: Prof. Roberto Ravazzolo, Laboratorio di Genetica Molecolare

Finanziamento di € 5.000,00

GENZYME EUROPE B.V.

“Characterization of key pathogenetic pathways leading to bone abnormalities in Type 1 Gaucher patients through a biosensor fish model”

Responsabile: Dr.ssa Mirella Filocamo, Laboratorio Diagnosi pre e post natale malattie metaboliche.

Finanziamento: € 141.250,00

Attività di ricerca nell'area delle Malattie Lisosomiali.

Responsabile: Dr.ssa Mirella Filocamo, Laboratorio Diagnosi pre e post natale malattie metaboliche

Finanziamento: € 15.000,00

ERG S.P.A.

“Mantenimento 2011-2012 dell'analisi geno-fenotipica di laboratorio di pazienti con Anemia di Fanconi e approfondimento dei meccanismi del danno ematopoietico”.

Responsabile: Dr. Carlo Dufour, dell'U.O.S. Ematologia Clinica e di Laboratorio

Finanziamento: € 35.000,00



L'Attività Assistenziale

L'andamento dei dati relativi all'attività assistenziale rilevati nell'anno 2011 conferma il trend in crescita che si era riscontrato già nell'anno precedente.

I principali indicatori di attività, infatti, mostrano un incremento rispetto al 2010 come nel caso dei dimessi in regime di ricovero ordinario, in day surgery e nelle prestazioni ambulatoriali, mentre risulta sostanzialmente stabile l'attività di day hospital e la complessità della casistica trattata. Il tasso di occupazione dei posti letto si è mantenuto su livelli ottimali anche in rapporto alle strutture per adulti.



Inoltre, tali dati, mostrano la spiccata capacità attrattiva del nostro Istituto dal momento che circa il 44% dei pazienti provengono da altre regioni del Paese, comprese le regioni del settentrione.

In tale contesto, si è mantenuta, nell'arco del 2011, la propensione dell'Istituto a rafforzare i rapporti di collaborazione interaziendali metropolitani, regionali e nazionali. In particolare, nel corso dell'ultimo anno l'Istituto G. Gaslini e l'E.O. Galliera di Genova hanno attivato una serie di specifici rapporti convenzionali in vari ambiti di azione per fornire appropriate risposte ai particolari bisogni di salute della propria utenza nell'obiettivo comune di mettere al centro il paziente e la sua famiglia.

A livello regionale, nell'ambito della Rete Pediatrica, si è posta particolare attenzione al percorso nascita implementando i rapporti con i vari Centri Nascita liguri e procedendo alla realizzazione di percorsi diagnostico-assistenziali condivisi

Un'altra iniziativa approvata nell'ultimo anno è l'istituzione dell'Osservatorio Gaslini-Territorio. Tale organismo, coordinato dal Direttore Sanitario, in collaborazione con i rappresentanti dei Pediatri di Libera Scelta, ha il compito di favorire la continuità assistenziale dei pazienti dimessi dall'Ospedale e di monitorarne la qualità.

Inoltre, a livello regionale, è stato riconosciuto all'Istituto il ruolo centrale nell'attività di alta specializzazione riabilitativa pediatrica consentendo l'istituzione di un Day Hospital riabilitativo presso l'U.O. di Recupero Rieducazione Funzionale e Fisioterapia.

In conclusione, i risultati raggiunti nell'anno appena trascorso, ottenuti in un contesto di ristrutturazioni edilizie e di carenze negli organici, possono essere ritenuti complessivamente positivi e, pur essendovi ancora spazi di miglioramento, confermano il forte impulso al sempre migliore utilizzo delle risorse assistenziali e all'implementazione delle risposte clinico-sanitarie.

Il Direttore Sanitario
Dr. Silvio Del Buono

Valutazione dei risultati

Dati complessivi di attività

In tabella 1 sono rappresentati i dati di confronto fra gli anni 2009, 2010 e 2011 relativamente agli indicatori più significativi.

Nel 2011 sono stati dimessi 174 pazienti in più rispetto all'anno precedente (+1,02%). Stabile l'attrazione da fuori regione e la complessità della casistica.

Il tasso di occupazione è risultato essere 77,7% (80,22 nell'anno precedente)

Sostanzialmente stabile l'attività di day hospital: a fronte di 416 cicli di day hospital in meno realizzati nel 2011 è stato registrato un incremento degli accessi (820 in più rispetto all'anno precedente).

Sono stati realizzati 141 interventi in più in day surgery rispetto all'anno precedente (+5,6%).

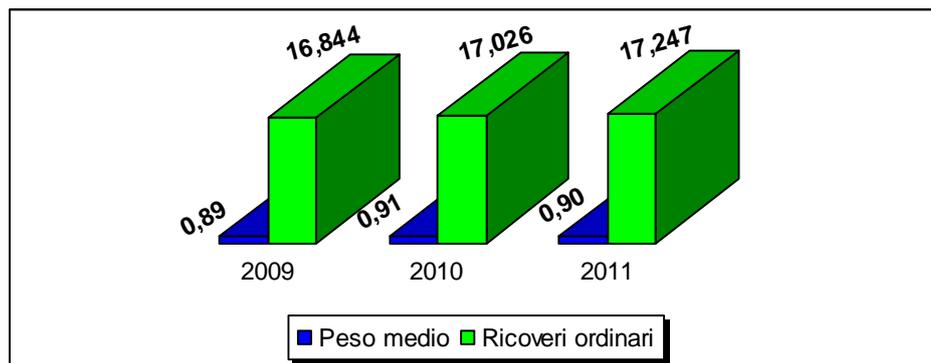
Stabile il tasso di occupazione del day hospital.

Incrementato il numero complessivo delle prestazioni eseguite a favore di pazienti esterni (22.672 in più, pari ad un incremento del 4,5%).

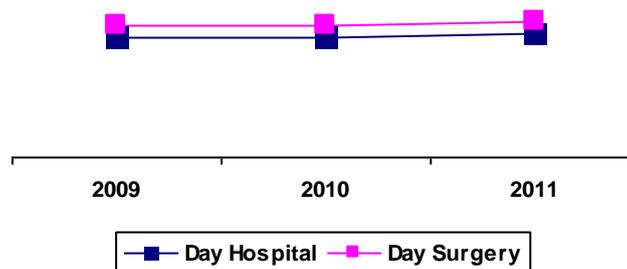
Tab. 1 - Dati di attività

	2009	2010	2011
DEGENZA ORDINARIA (DO)			
Degenza Media	5,44	5,53	5,44
n° dimessi	16.844	17.026	17.247
di cui n° dimessi extra Regione	7.518	7.536	7.525
Peso Medio DO*	0,89	0,91	0,90
Tasso di Occupazione DO	78,43	80,43	77,70
% dimessi con DRG chirurgici	20,87	22,45	21,69
DAY HOSPITAL (DH)			
n° cicli chiusi	18.152	18.188	17.772
n° accessi DH	29.064	29.247	30.069
di cui n° accessi DS	2.589	2.520	2.662
Tasso di occupazione DH	94,7	90,04	81,15
PRESTAZIONI AMBULATORIALI	485.265	496.858	520.648

L'andamento dei dati di attività dell'ultimo triennio risulta sostanzialmente stabile relativamente alla numerosità della casistica trattata in ricovero ordinario ed alla relativa complessità della stessa.

Fig. 1 - Andamento ricoveri ordinari e complessità della casistica

Il trend dell'ultimo anno fa registrare un incremento progressivo degli accessi in day surgery a fronte di una sostanziale stabilità del day hospital

Fig. 2 - Andamento day hospital – day surgery

In tabella 2 viene posta a confronto la complessità della casistica regionale con quella da fuori regione

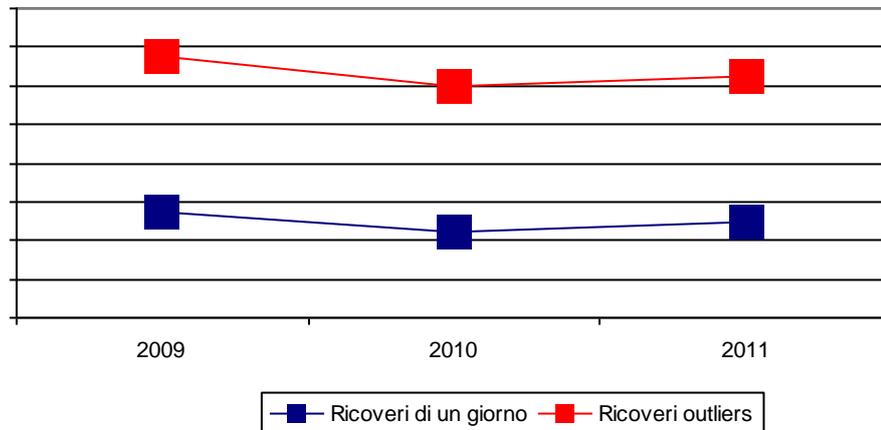
Tab. 2 - Complessità della casistica

	2009	2010	2011
P.M. Degenza Ordinaria Totale	0,88	0,91	0,90
P.M. Regione Liguria	0,76	0,81	0,80
P.M. Fuori Regione	1,03	1,02	1,02

L'impegno dell'Istituto a rispettare i criteri di appropriatezza trova evidenza nella figura 3, che fa riferimento ai dati dell'ultimo triennio e rappresenta la quota percentuale dei ricoveri ordinari di 1 giorno e dei casi outliers.

Si registra nel 2011 la riduzione di 0,56 punti percentuali rispetto al 2009 circa i ricoveri di 1 giorno e di 0,53 punti percentuali riferiti ai casi outliers.

Fig. 3 - Andamento ricoveri di un giorno e ricoveri outliers



Attività chirurgica

La valutazione comparativa dei dati di attività riferiti all'area chirurgica evidenzia maggiori volumi nel corso del 2011 (+ 163 interventi, pari al 2,5% rispetto all'anno precedente).

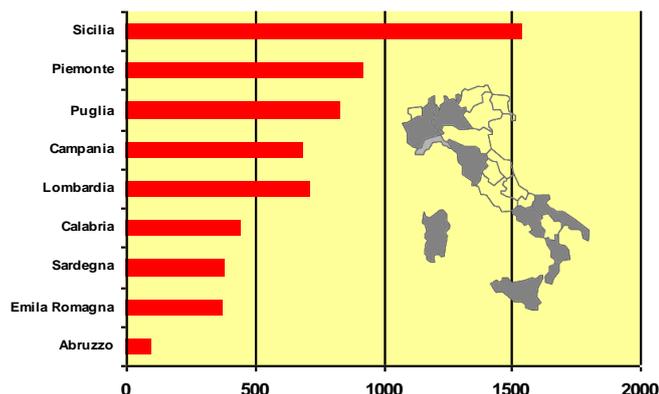
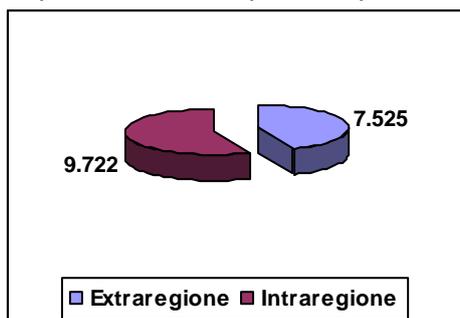
I settori che hanno fatto registrare maggiori volumi sono quelli di Neurochirurgia, Oculistica, Ostetricia, Ortopedia.

Tab. 3 - Attività chirurgica

Sale Operatorie	totale casi 2009	totale casi 2010	totale casi 2011
S.O. Chirurgia Pediatrica	2.055	2.166	2.028
S.O. Cardiochirurgia	366	373	375
di cui CEC	116	120	119
di cui cuore chiuso	43	61	59
di cui vascolari	179	169	153
di cui altre prestazioni minori	28	30	39
S.O. Cardiologia Interventistica	191	310	308
S.O. Neurochirurgia	380	352	372
S.O. Oculistica	253	219	276
S.O. Ostetricia e Ginecologia	905	819	981
S.O. Otorino	1085	1.103	1.047
S.O. Ortopedia	1.138	1.228	1.346

Capacità di attrazione dell'Istituto

La percentuale dei pazienti provenienti da fuori regione è stata nel 2011 del 43,63% (figura 4)



In tabella 4 viene riportato il numero di pazienti assistiti in ricovero ordinario nell'ultimo biennio per regione di provenienza ed il relativo delta, riferito alle regioni nei confronti delle quali il Gaslini esercita l'attrazione prevalente.

In tabella 5 è riportata la numerosità dei pazienti provenienti dalle regione del centro – nord in ricovero ordinario e day hospital.

Tab. 4 - Numerosità pazienti per regione di provenienza

	2010	2011	Delta
Sicilia	1.462	1.547	85
Piemonte	939	920	-19
Puglia	801	837	36
Campania	785	692	-93
Lombardia	610	718	108
Calabria	506	449	-57
Sardegna	409	389	-20
Emilia Romagna	340	379	39
Lazio	132	139	7
Abruzzo	95	98	3
Marche	116	109	-7
Basilicata	103	72	-31
Stranieri	317	420	103

Tab. 5 - Attrazione dalle regioni del centro-nord

Regioni	2009		2010		2011	
	DO	DH	DO	DH	DO	DH
Piemonte	922	1.272	939	1.257	923	1.226
Lombardia	620	818	610	795	718	856
Toscana	519	718	475	703	506	689
Emilia Romagna	315	403	340	424	379	418
Lazio	124	134	132	118	139	115
Veneto	104	79	93	87	90	83
Friuli Venezia Giulia	17	13	27	13	20	11
Prov. Trento e Bolzano	21	43	32	33	42	28
Umbria	44	41	41	38	37	39
Valle D'Aosta	63	71	49	60	49	54

I pazienti provenienti da altre nazioni seguiti in ricovero ordinario rappresentano il 5,6% del totale degli extra liguri ed il dato è sostanzialmente stabile nel tempo.

In termini numerici si tratta in prevalenza di bambini appartenenti a nuclei familiari immigrati nella nostra regione.

L'Istituto è impegnato nel campo della cooperazione internazionale a sostegno dell'infanzia nei paesi bisognosi di aiuto; il piano strategico prevede il potenziamento di questo settore.

In tabella 6 viene riportato l'elenco dei paesi che hanno fatto registrare l'affluenza relativamente più numerosa.

Tab 6 - Pazienti stranieri

Stato	Totali 2011
ROMANIA	98
ALBANIA	75
ECUADOR	46
MAROCCO	18
UCRAINA	18
BOSNIA-ERZEGOVINA	7
LIBIA	7
KOSOVO	6

In tabella 7 è raffigurata l'attrazione da fuori regione per dipartimento nell'ultimo triennio.

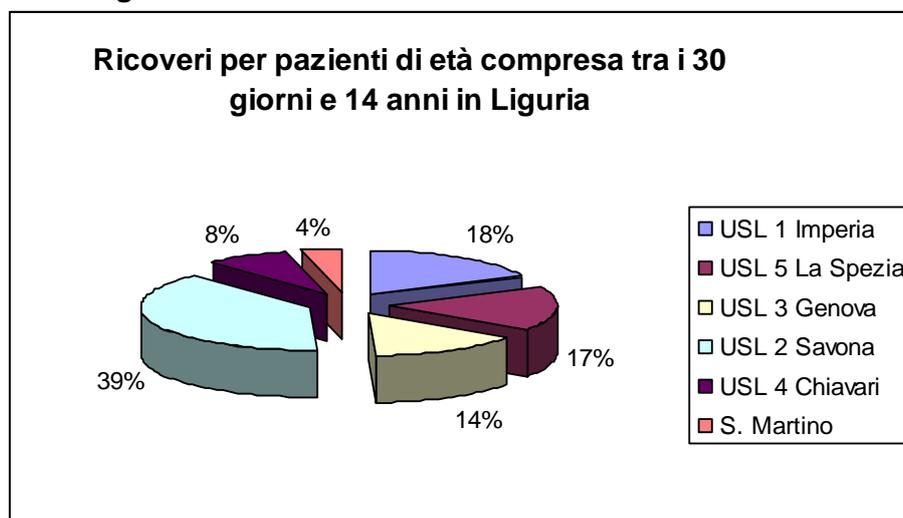
Tab. 7 - Attrazione per dipartimento

DIPARTIMENTI	N. casi 2009	N. casi 2010	N. casi 2011
Cardio - vascolare	504	527	529
Chirurgia	2334	2346	2348
Emato - oncologia	736	649	630
Pediatria	2758	2744	2743
Neuroscienze	729	825	825
DEA	119	101	96
Ostetrico neonatale	292	347	342

In figura 5 vengono presentati i dati di ospedalizzazione per pazienti di età compresa fra i 30 giorni ed i 14 anni relativi al 2011 desunti dal sistema informativo della Regione Liguria.

Si evidenzia che pazienti in età pediatrica possono venire ricoverati anche in strutture che non dispongono di unità operative dedicate.

Fig. 5 - Ricoveri in Liguria



In tabella 8 viene riportato il numero di pazienti liguri in età pediatrica che sono stati assistiti in strutture sanitarie allocate al di fuori della regione Liguria.

I dati sono stati desunti dal data base informativo regionale e sono limitati ai soli DRGs per i quali è prevista l'inclusione dei pazienti al di sotto dei 18 anni. (dato 2010).

Tab. 8 Fughe

FUORI REGIONE	
PIEMONTE	496
VALLE D'AOSTA	4
LOMBARDIA	361
PROV. AUT. BOLZANO e TRENTO	17
VENETO	59
FRIULI V. GIULIA	14
EMILIA ROMAGNA	137
TOSCANA	1.080
UMBRIA	3
MARCHE	9
LAZIO	22
BAMBINO GESU'	48
ABRUZZO	4
CAMPANIA	35
PUGLIA	27
BASILICATA	2
CALABRIA	18
SICILIA	40
SARDEGNA	36

Analisi del case mix

In tabella 9 viene riportato l'elenco dei 10 DRG a maggiore complessità con frequenza interna superiore a 30 casi ricoverati nell'anno 2011.

Tab. 9 - Elenco dei 10 DRG a maggiore complessità

Descrizione drgs chirurgici	N. Casi	Attrazione	Giornate di degenza	Peso medio
(405) leucemia acuta senza int. chir. maggiori, eta' <1	156	39,10%	1.596	2,95
(081) infez. e infiam. respiratorie, eta' < 18	118	26,27%	1.324	2,12
(108) altri int. cardiotoracici	105	73,33%	1.766	4,12
(079) infez. e infiam. respiratorie, eta' > 17 con cc	95	46,32%	1.090	1,76
(386) neonati gravemente immaturi o con sindrome da distress respiratorio	90	16,67%	3.860	8,69
(387) prematurita' con affezioni maggiori	82	9,76%	1.363	3,53
(075) int. maggiori sul torace	61	85,25%	566	2,40
(481) trapianto di midollo	50	66,00%	1.731	15,51
(566) diagnosi relative all'apparato respiratorio con respirazione assistita < 96 ore	39	58,97%	562	2,11
(240) disturbi tessuto connettivo con cc	39	100,00%	210	1,30

In tabella 10, per ciascun dipartimento, viene riportato il numero dei casi più complessi ricoverati

nel 2011 con peso medio superiore a 1,36, le giornate di degenza complessive riferite a tali casi e la percentuale dei pazienti da fuori regione del dipartimento.

Tab. 10 - Casistica a maggiore complessità per dipartimento

DIPARTIMENTI	N. CASI	GG DI DEGENZA	% FUORI REGIONE
Cardio - vascolare	138	981	70,85
Chirurgia	804	10.567	45,15
Emato - oncologia	286	4.889	43,44
Pediatria	260	3.097	61,11
Neuroscienze	60	602	64,30
DEA	14	79	14,49
Ostetrico neonatale	158	5.029	9,17

Come previsto dal sistema periodico di verifica, la casistica di ciascun Dipartimento viene rappresentata aggregata in 5 fasce di complessità progressiva, da quella con peso medio inferiore o pari a 0,59 a quella che comprende i casi più severi con peso medio superiore a 2,27 (secondo indicazioni a suo tempo emanate dall'Assessorato alla Sanità della Regione Liguria). In tabella 11 viene riportato il numero di casi osservato nel 2011 per fascia di complessità da ciascun dipartimento.

Tab. 11 - Articolazione della casistica per fasce di complessità

Fasce di complessità	≤ 0,59	≤ 0,86	≤ 1,36	≤ 2,27	> 2,27
TOTALE IGG	6.772	5.284	3.299	998	870
Dipartimento di Cardio-chirurgico	15	240	169	126	143
Dipartimento di Chirurgia	1.694	1.281	1.253	510	303
Dipartimento di Ematologia ed Oncologia	655	367	371	63	226
Dipartimento di Pediatria	1.678	1.584	888	240	25
Dipartimento di Scienze Neurologiche	313	789	244	46	13
Dipartimento Emergenza Accettazione	423	161	249	10	6
Dipartimento Ostetrico Neonatale	1.994	861	125	3	154

L'impegno per la qualità

Giornata Gasliniana della Qualità 2011

L'Istituto Gaslini è impegnato a motivare e supportare tutto il personale per il miglioramento continuo della qualità delle cure e della sicurezza dei pazienti, degli operatori, della struttura in generale, nel rispetto degli standard Joint Commission International.

In coerenza con i contenuti del Piano Strategico 2010 - 2015 viene organizzata annualmente promossa la Giornata Gasliniana della Qualità allo scopo di valorizzare gli interventi e le sperimentazioni più significative condotte in tema di miglioramento della qualità delle cure, di sicurezza, di azioni innovative e di miglioramento in campo organizzativo.

Partecipano al premio tutte le Unità Operative assistenziali, di ricerca ed amministrative dell'Istituto, i gruppi di lavoro a composizione plurispecialistica e multiprofessionale già istituiti per presidiare funzioni critiche dell'organizzazione.

All'edizione 2011 hanno concorso 27 progetti, dodici dei quali sono stati selezionati da una commissione esterna ed ammessi alla presentazione alla Giornata della Qualità che ha avuto luogo il 1 luglio 2011.

I componenti della commissione giudicatrice sono stati:

Rinaldo Zanini – Direttore del Dipartimento Materno Infantile dell'Azienda Ospedaliera di Lecco;
Alessandro Ghirardini – Direttore Ufficio III Direzione Generale della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistemi, Ministero della Salute;
Carmelo Gagliano – Presidente del Collegio IPASVI della provincia di Genova

Il primo premio è stato aggiudicato al progetto:

Titolo: "La comunicazione nell'area dell'emergenza pediatrica: i requisiti quali-quantitativi a supporto della gestione della sicurezza e della qualità delle cure. (In coerenza con Piano Strategico – Ospedale Sicuro)";

Coordinatori: B. Tubino, D. Passalacqua, L. Gambino, E. Piccotti, P. Di Pietro

Gruppo Operativo: G. Bertora, S. Bianchi, O. Gazza, D. Marchesi, P. Paglia, L. Peresi, C. Ponte, S. Renna, P. Scarsi, D. Soddu;

Partecipanti: l'intera équipe medico infermieristica e personale di supporto Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza.

Abstract

In relazione alla stima delle vulnerabilità nell'ambito dei processi di comunicazione connessi con l'attività assistenziale del Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza le principali criticità rilevate sono state:

1. comunicazione con i genitori incompleta in PS;
2. dati incompleti circa la valutazione infermieristica
3. dati carenti circa l'educazione al caregiver;
4. compilazione incompleta della scheda trasferimento da Medicina d'Urgenza

Sono state identificate 4 azioni correttive prioritarie di miglioramento della comunicazione in relazione alle criticità sopracitate:

1. modifica delle modalità di accoglienza, comunicazione e informazione rivolte agli utenti in Pronto Soccorso;
2. elaborazione di scheda di assistenza medico infermieristica per pz che ricevono prestazioni e cure in PS;
3. miglioramento strategie comunicative del personale del Pronto soccorso e Medicina d'Urgenza;
4. modifica della scheda di trasferimento medico-infermieristica in Medicina d'Urgenza;

Risultati conseguiti:

1. maggiore comprensione dei percorsi clinico assistenziali da parte dell'utenza associati a miglioramento della qualità percepita dall'utente in relazione all'accoglienza, ed alla documentazione iconografica e cartacea fornita;

2. creazione di scheda di assistenza medico infermieristica per pazienti che ricevono prestazioni e cure in PS che prevede la registrazione dei parametri vitali, delle terapie somministrate e delle prestazioni erogate, che segue il paziente all'atto della dimissione da PS (verso ricovero o verso OBI);
3. miglioramento delle strategie comunicative dell'intero team medico infermieristico e di supporto del PS e Medicina d'Urgenza attraverso effettuazione di corso di formazione obbligatorio relativo a comunicazione dal titolo "La Comunicazione nell'area dell'emergenza urgenza", che è stato dedicato alla formazione in merito a strategie di comunicazione efficace in ambito emergenza- urgenza cui ha partecipato il personale medico/chirurgico, infermieristico e di supporto con superamento test finale;
4. Costruzione di una nuova scheda di trasferimento medico – infermieristica che condivisa con altre UO, formalizzata e adottata dall'intero Istituto con inclusione nell'ambito procedure organizzative Survey JCI -2010 con superamento survey.

Particolarmente significativo appare il fatto che tale percorso di miglioramento della comunicazione intrapreso da PS e Medicina d'Urgenza abbia coinvolto non solo tutto il personale medico, infermieristico ed oss in modo capillare, ma abbia avuto importanti ripercussioni sull'attività assistenziale sia in PS - Medicina d'Urgenza che nelle altre UO dell'IGG, favorendo i processi di integrazione, comunicazione e continuità assistenziale e contribuendo alla riduzione del rischio.

Infatti la creazione di schede di assistenza medico infermieristica di PS e la scheda di trasferimento da Medicina d'Urgenza, quest'ultima peraltro formalizzata nell'ambito delle procedure organizzative JCI e diffusa in uso in tutti i reparti, rappresentano un utile strumento comunicativo nel percorso assistenziale del paziente che accede all'Istituto in regime di Emergenza Urgenza e prosegue il suo percorso assistenziale in Istituto.

Di rilievo appare anche il fatto che il miglioramento delle strategie comunicative abbia permesso inoltre di ottenere anche un miglioramento della qualità percepita dall'utente relativamente all'assistenza erogata.

Il secondo premio è stato aggiudicato al progetto:

Titolo: "Informatizzazione dei protocolli ematologici pediatrici".

Coordinatore: Ines Lorenzi.

Partecipanti: Medici e Personale Infermieristico del Dipartimento di Ematologia Pediatrica, Farmacisti e personale Sanitario di Farmacia.

Adeguamento e implementazione, con i protocolli ematologici pediatrici ,del programma informatizzato Prescrivo per la gestione della richiesta , per la verifica e il controllo delle prescrizioni nei trattamenti farmacologici antiblastici presso l'UMACA (Unità di manipolazione dei chemioterapici antiblastici) di Farmacia.

Abstract

E' stato necessario rendere operativo uno specifico software attraverso l'inserimento dei protocolli antitumorali pediatrici in uso in Istituto (poiché non esistono sul mercato programmi informatici predisposti per la pediatria, tale adeguamento si sta realizzando attraverso un' impegnativa e intensa attività di interazione tra i medici e il farmacista responsabile di settore).

Sono stati inseriti 253 protocolli di chemioterapia.

Risultati conseguiti

L'adozione di un programma informatico per la verifica della prescrizione, sia per il paziente, sia per il dosaggio, sia per lo schema terapeutico nel rispetto del protocollo ha contribuito alla minimizzazione degli errori.

Mentre per quanto riguarda la fase di allestimento, la predisposizione di fogli di lavoro, il controllo incrociato della preparazione, la condivisione dei calcoli relativi ai volumi di farmaco/diluente da prelevare, consentono un passaggio utile e molto efficace per la prevenzione di incidenti.

L'utilizzo del programma consente di intercettare errori di prescrizione e/o allestimento e dall'analisi effettuata si è evidenziata una notevole riduzione degli errori da ottobre 2010, mese in cui l'uso del programma Cytosifo/Prescrivo è stato esteso alla maggior parte dei protocolli attivi in Istituto.

Il terzo premio è stato aggiudicato al progetto:

Titolo: “Un nuovo approccio alla gestione clinica dei bambini con artrite idiopatica giovanile”.

Coordinatore: Angelo Ravelli.

Partecipanti: Antonella Buoncompagni, Alessandro Consolaro, Nicolino Ruperto, Angela Pistorio, Stefania Viola, Marco Gattorno, Paolo Picco, Clara Malattia, Alberto Martini, Infermiere del reparto di degenza e del day-hospital della Pediatria II, staff di PRINTO.

Abstract

L'artrite idiopatica giovanile (AIG) è una malattia infiammatoria sistemica che colpisce principalmente le articolazioni, ma può interessare anche altri organi e apparati. E' caratterizzata principalmente da tumefazione, dolore e impotenza funzionale a carico delle articolazioni coinvolte e può determinare, con il tempo, danni irreversibili delle strutture articolari.

Tradizionalmente, le valutazioni cliniche e le scelte terapeutiche del medico sono in massima parte incentrate sull'impressione soggettiva circa l'andamento della malattia rispetto ai controlli precedenti o sulle note registrate sulla cartella clinica o sulla relazione di dimissione. Questo metodo di gestione dell'assistenza ai bambini con AIG è, tuttavia, largamente empirico e può essere fuorviante.

E' oggi opinione comune che la valutazione dello stato di malattia attraverso l'impiego di misure cliniche quantitative e standardizzate possa migliorare la qualità dell'assistenza e delle cure ai pazienti con malattie reumatiche croniche

Nessuna misura clinica, presa singolarmente, è in grado di riflettere in maniera completa lo stato di malattia in una malattia multisistemica come l'AIG. Per questo motivi negli ultimi anni si è progressivamente accresciuto l'interesse per le misure cliniche che riflettono la percezione dello stato di malattia da parte del genitore e del bambino stesso.

Presso la Pediatria II dell'Istituto Gaslini è stato recentemente messo a punto un nuovo questionario multidimensionale per la valutazione clinica dei bambini con AIG, denominato Juvenile Arthritis Multidimensional Assessment Report (JAMAR). Il JAMAR è uno strumento innovativo e diverso rispetto alle misure esistenti, in quanto include accanto alle misure cliniche tradizionali anche le misure non considerate nei questionari del passato.

I dati quantitativi raccolti attraverso il JAMAR consentono il calcolo dei cosiddetti indici compositi di stato di malattia, che permettono di esprimere il livello di severità di malattia con un numero assoluto e, quindi, in maniera semplice e intuitiva.

Risultati conseguiti

L'impiego del JAMAR presso la Pediatria II è stato implementato a partire dal mese di Marzo 2007. Il questionario è stato completato da un genitore e dal bambino (se di età maggiore di 7-8 anni) in occasione di ciascuna visita. L'analisi dei dati ottenuti consentirà di valutare attraverso informazioni numeriche, precise e standardizzate l'efficacia degli interventi terapeutici effettuati e l'impatto della malattia nella vita quotidiana dei bambini e delle loro famiglie. E' previsto di destinare particolare attenzione alla valutazione della qualità della vita, che verrà analizzata attraverso una scala inclusa nel JAMAR. Questa scala contiene 10 domande, 5 delle quali orientate alla valutazione del benessere fisico e 5 alla valutazione del benessere psico-sociale. La qualità di vita dei bambini con AIG verrà comparata con quella di un ampio gruppo di bambini sani di età corrispondente. Nei prossimi mesi, è previsto il trasferimento del JAMAR dalla fase cartacea ai nuovi strumenti informatici, come l'iPad. Questo consentirà l'inserimento diretto delle informazioni nel database elettronico e la disponibilità dei dati quantitativi in tempo reale. E' anche prevista la compilazione periodica del JAMAR da parte dei genitori e dei bambini a domicilio attraverso internet. Questo consentirà di svolgere un monitoraggio costante dell'andamento della malattia nei bambini che risiedono in regioni lontane e le cui famiglie con sono in grado di sostenere l'impegno economico richiesto dalla esecuzione di controlli frequenti.

Il controllo delle infezioni

Il monitoraggio delle infezioni correlate alle pratiche assistenziali (ICPA) è posto in capo al Gruppo operativo comitato infezioni Ospedaliere costituito da:

- Coordinatore Organizzativo: Dirigente Medico Direzione Sanitaria
- Coordinatori scientifici: Responsabile U.O. Malattie Infettive
Prof. Ordinario Dipartimento di Scienze della Salute - Università di Genova – Igienista epidemiologico
- Componente: Dirigente Medico Microbiologo
Dirigente Ruolo Sanitario U.O. Farmacia
Capo sala ICI – Direzione Sanitaria
Infermiere pediatrico ICI – Direzione Sanitaria (n. 2 unità)
Responsabile CCD – Qualità
U.O. Gestione Servizi Tecnici e Logistici
Personale Amministrativo

Il Laboratorio di Microbiologia e la Farmacia Ospedaliere rendono disponibile la base dati su cui sono stati formulati gli indicatori quanti-qualitativi.

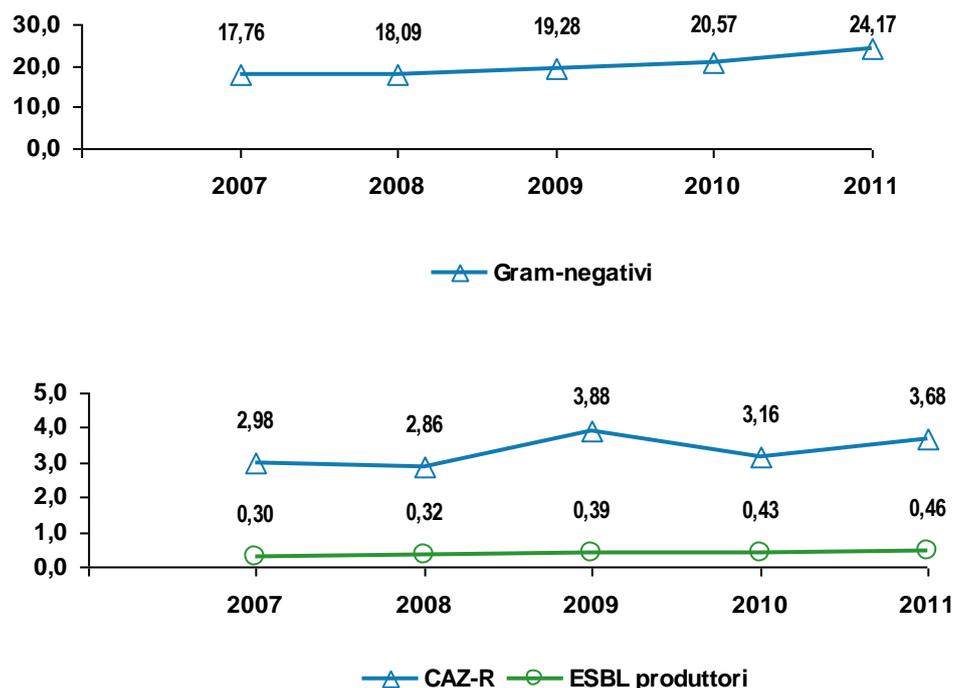
Monitoraggio

Tassi di isolamento di particolari patogeni.

Nel corso del 2011 si è osservato, secondo un trend già avviato negli anni precedenti, un aumento degli isolamenti di Gram-negativi (parte alta della figura), sostanzialmente in tutte le U.O. dell'Istituto, associato ad un aumento degli isolamenti di ceppi resistenti a ceftazidime (CAZ-R) o produttori di betalattamasi ad ampio spettro (ESBL) (parte bassa della figura).

I dati indicano che, nonostante gli interventi posti in essere sia per ridurre il rischio di diffusione intraospedaliera che per migliorare l'appropriatezza della terapia, il fenomeno è in generale crescita e potrebbe assumere connotazioni più rilevanti nel prossimo futuro.

Sempre contenuti i casi di infezione da *S.aureus* meticillina-resistente, con localizzazione cutanea come sede prevalente, e praticamente assenti i casi di enterococco con sensibilità intermedia o ridotta ai glicopeptidi. L'analisi dei dati di singole popolazioni di pazienti (emato-oncologici) evidenziano l'aumento degli stafilococchi coagulasi negativi con MIC aumentata nei confronti della vancomicina. Il fenomeno per ora viene studiato in modo circoscritto, ma potrebbe essere necessario estendere il monitoraggio ad altre U.O. con pazienti ad alto rischio (Terapia Intensiva).



Il *C.difficile*, questo rappresenta sempre un patogeno importante pur in assenza di cluster epidemici o di episodi di particolare gravità clinica.

Considerata la possibilità di portatori sani in pazienti di età < 1 anno, ci si propone la revisione della procedura di diagnostica. Al momento sono oggetto di valutazione diversi test “rapidi” per individuare quello in grado di fornire la miglior risposta a costi più contenuti.

Nel corso del 2011 si sono dovuti affrontare 2 cluster epidemici., uno riguardante infezione cutanea da *S.aureus* meticillina-sensibile, l'altro 2 diversi ceppi di *Candida* (*C.albicans* e *C.parapsilosis*).

Il Gruppo operativo del comitato infezioni ospedaliere, con il coinvolgimento attivo del personale medico ed infermieristico delle unità operative interessate, ha avviato studi per l'analisi delle cause profonde alla base degli eventi indesiderati con conseguente sviluppo dei percorsi di miglioramento.

Sono stati promossi eventi formativi per favorire una maggiore compliance comportamenti riguardanti l'igiene delle mani e sono state apportate modifiche alla procedura che guida le misure di isolamento.

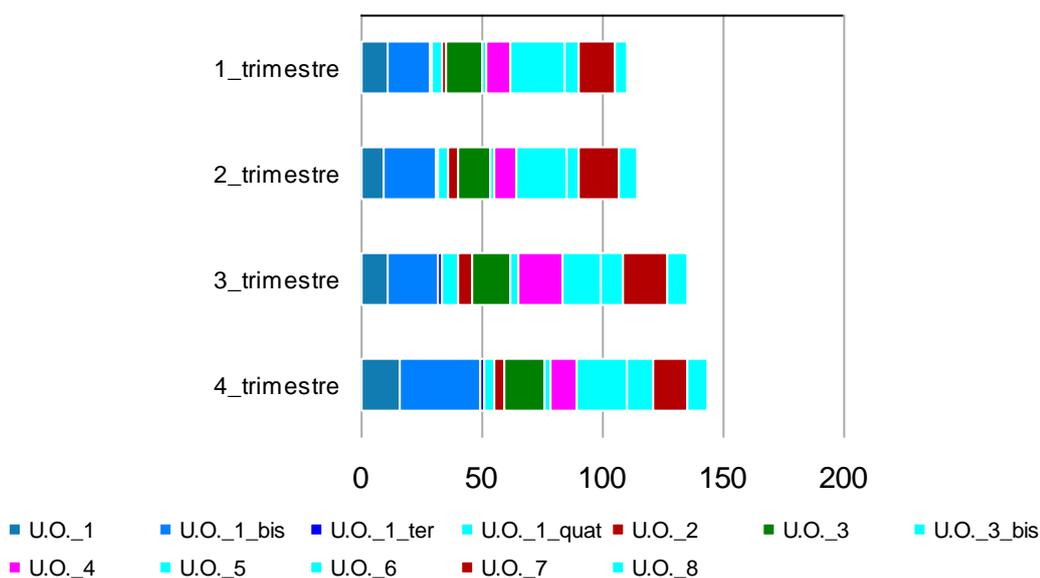
E' stato avviato un percorso di revisione delle procedure di gestione degli accessi venosi nelle aree critiche, che si prevede di estendere a tutte le componenti dipartimentali.

Nel 2011 è proseguita l'attività di monitoraggio delle procedure di igiene delle mani, utilizzando come indicatori il consumo degli antisettici specifici.

Nel corso del 2012 si progetta di estendere ad altre U.O. il programma di monitoraggio.

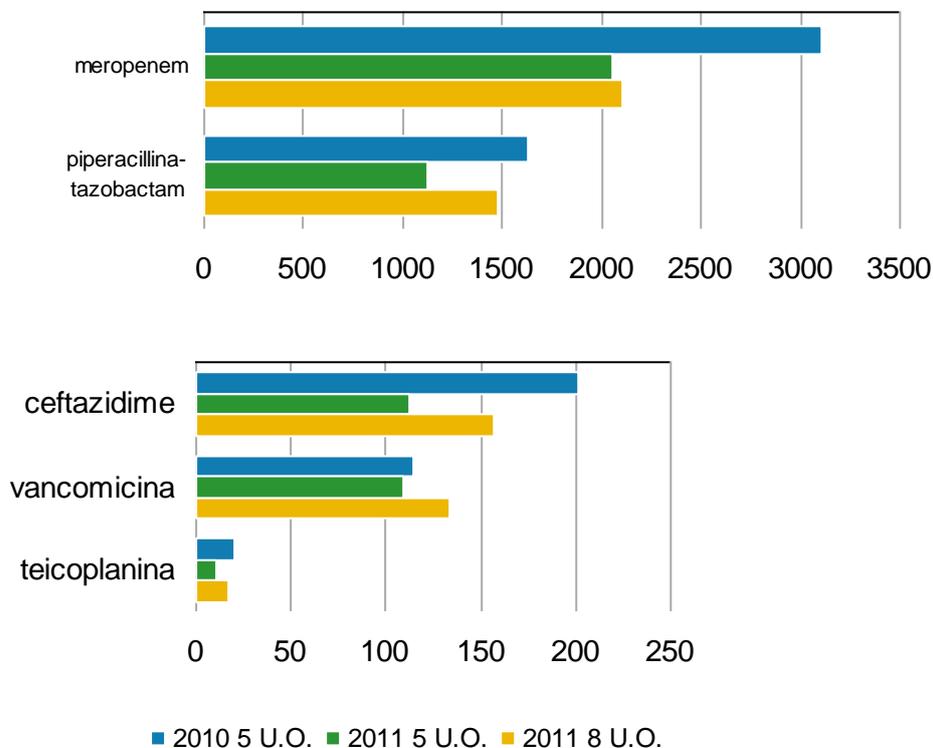
L'adesione alle procedure, pur in crescita continua, non si è ancora uniforme in tutto l'Istituto.

Il grafico riporta (in forma anonima) il numero medio di procedure in base alla presenza media per ciascuna U.O. monitorata. È interessante notare comunque un aumento “globale” delle adesioni, almeno nelle U.O. riportate nel grafico.



È proseguito il monitoraggio sull'utilizzo di particolari antibiotici rispetto alle percentuali di isolamenti di patogeni. In linea di principio sembra esservi un miglioramento della appropriatezza, considerando anche che alcune molecole vengono indicate per la terapia “empirica iniziale” di pazienti con ridotte capacità difensive, in attesa dei risultati delle colture (per es. piperacillina-tazobactam in terapia intensiva, patologia neonatale ed emato-oncologia). In alcuni casi il maggiore utilizzo di alcuni farmaci può essere riconducibile al trasferimento di pazienti con infezioni da patogeni resistenti. Se si considerano i rapporti grammi utilizzati/tassi di isolamento complessivi delle 5 U.O. monitorate nel 2010 e nel 2011 si osserva una riduzione dell'utilizzo globale dei farmaci. Tale riduzione è mantenuta anche se per il 2011 si considerano tutte le 8 U.O. valutate, con l'unica eccezione della vancomicina, il cui utilizzo risulta aumentato

considerando anche le 3 nuove U.O. monitorate nel 2011. Se però si tiene conto del fatto che queste U.O. aggiunte sono di tipo chirurgico, dove i Gram-positivi sono spesso causa di infezione della ferita, il dato non è sorprendente. Queste considerazioni sono rese graficamente nelle figure seguenti.



I dati per meropenem e piperacillina vengono presentati singolarmente per difficoltà di rappresentazione grafica legate alle scale utilizzate.

I grafici indicano una riduzione globale del rapporto tra uso di antibiotici e tasso di isolamento, verosimilmente per una maggior appropriatezza di uso. Resta ancora elevato l'uso empirico di meropenem, e questo fatto dovrà essere modificato in futuro.

Studio di prevalenza delle infezioni correlate alle pratiche assistenziali secondo criteri European Center for Disease Control (ECDC)

Nel mese di ottobre 2011 l'Istituto ha partecipato ad uno studio di prevalenza delle ICPA in ospedali per acuti coordinato dall'ECDC.

Lo studio ha dimostrato la presenza di ICPA nel 7% dei pazienti ricoverati; una parte di questi episodi erano stati la causa di trasferimento del paziente da un altro ospedale.

Le localizzazioni più frequenti sono risultate essere le batteriemie correlate con la presenza di accessi vascolari (24%), dalla polmonite diagnosticata clinicamente ma senza isolamento di patogeni (19%), le infezioni superficiali della ferita chirurgica (14%) e le sindromi settiche del neonato e le infezioni urinarie (9% ciascuna). La percentuale di infezioni correlate con gli accessi vascolari e in ambito chirurgico ha evidenziato la necessità di ulteriori interventi formativi e di supporto in questi settori.

Il 52% dei bambini osservati stava comunque ricevendo una terapia antibiotica, con 1 o più farmaci. La terapia di una infezione correlata all'assistenza ha causato il 16% del totale dei trattamenti antibiotici. Nel 12% l'indicazione all'utilizzo degli antibiotici era sconosciuta, e nel 5% dei casi era rappresentata da una profilassi chirurgica di durata incongrua rispetto alle raccomandazioni internazionali. Questi dati indicano la necessità di interventi per rendere più appropriato l'utilizzo corretto degli antibiotici.

La metodica utilizzata è risultata di facile applicazione, per cui si è deciso di ripetere le stesse valutazioni in futuro, sia pur con modeste modifiche, al fine di ottenere risultati "interni" comparabili nel tempo.

Formazione

Nel corso del 2011 sono stati effettuati interventi formativi di base ed avanzati durante i seguenti eventi:

- Corretto utilizzo dispositivi di protezione individuali rivolto agli OSS allocati in sala operatoria
- Giornata mondiale dell'igiene delle mani
- Controllo delle infezioni correlate all'assistenza in ambito radiologico

È stato anche attivato un gruppo regionale per il monitoraggio dei ceppi resistenti, a cui il Gaslini partecipa con le ICI e i medici delle Malattie Infettive e del Laboratorio Analisi - Sez. Microbiologia

Commenti e conclusioni

I dati del 2011 indicano che i batteri Gram-negativi rappresentano una problematica crescente, che potrebbe divenire grave in presenza di incrementi delle infezioni dovute a ceppi resistenti agli antibiotici a causa della carenza di nuovi farmaci. In questo senso risultano essenziali le attività di monitoraggio, le procedure di isolamento e detersione delle mani, le pratiche di corretto utilizzo degli antibiotici.

È assolutamente necessario mantenere questa attività ad un livello molto elevato, soprattutto per contenere la morbosità e la mortalità per i pazienti, ma non dimenticando che la riduzione di questi problemi determina anche una riduzione dei costi della degenza. È perciò necessario avere personale dedicato alla raccolta dati ed avere un "mandato forte e sostenuto" da parte della Direzione dell'Istituto per gli interventi che si dovessero rendere necessari nelle diverse realtà operative, sempre con la massima collaborazione possibile con tutto il personale.



Attività Amministrativa e Formativa

Ben consci, per come si era concluso l'anno 2010, che il 2011 sarebbe stato un anno di difficile cammino, se all'orizzonte le nubi nere della recessione avanzavano speditamente, certamente non potevano ipotizzarsi nella loro complessità e dinamicità le cadute economiche, in taluni casi anche drammatiche, dell'anno appena trascorso. Per un servizio, quale quello sanitario, dove la persona non può che essere al centro del sistema, e dove, per far fronte alla domanda sempre più crescente sotto l'aspetto qualitativo, risulta arduo mantenere corretti livelli assistenziali se non in presenza di congrue risorse economiche, ciò ha esasperato le già difficili condizioni in cui si operava.

Dopo anni in cui ci si confrontava a malavoglia con una programmazione sanitaria "a risorse date", considerate già insufficienti e limitatrici dello sviluppo, nel 2011 è iniziata un'esperienza ancor più difficile per effetto della sempre più pressante scarsità di risorse.

Il meccanismo del finanziamento pubblico, di fatto profondamente modificato dall'introduzione del federalismo fiscale, ha inciso su un "sistema salute" ormai pressoché delegato alle Regioni e quindi inserito nella difficile partita del prelievo fiscale locale che, come ben può comprendersi, deriva dallo stato dell'economia territoriale e quindi in "assetto variabile" non solo tra Regioni, bensì per l'andamento dei tempi più o meno favorevoli. Ed anche se è previsto un intervento statale per quei territori caratterizzati da bassa capacità fiscale, ciò non può che considerarsi un semplice palliativo. Mentre resta invariato l'andamento in crescita della domanda di salute, il contenimento del debito pubblico imposto a livello centrale alle autonomie regionali ha reso il quadro complessivo ancor più difficile.

Il dilemma diviene quindi il seguente: sino a che punto rispondere alla domanda crescente quali-quantitativa e, conseguentemente, a che livello fissare la spesa per la salute? Gli interventi su questa materia sono stati infiniti, ma tutti, forse, hanno posto più attenzione a "razionare" le risorse economiche piuttosto che a "razionalizzare" la spesa per mantenere il livello di performance dell'offerta dei servizi e fissare il più alto possibile il livello qualitativo delle prestazioni sanitarie.

In un quadro di tale tipo sembra quindi diventare sempre più indispensabile incrementare la propria capacità a risolvere i problemi scegliendo tra le poche soluzioni a disposizione, e di fatto già determinate, senza alternative, non potendo più produrre liberamente le soluzioni pensate e ritenute le più idonee per la migliore risposta ai problemi sanitari che si debbono affrontare. Il costo di tale impostazione, naturalmente, è quello di fissare il livello dei propri obiettivi in relazione alle possibilità permesse dalle risorse a disposizione. Può essere un valido modo per superare un difficile momento, ma può anche rappresentare un enorme ostacolo per quei progetti necessari a modificare e migliorare il modo di interpretare una sempre maggiore necessità di elevazione dell'eccellenza in Sanità.

Il rapporto corretta razionalizzazione della spesa/capacità di gestire rappresenta in oggi la sfida più rilevante per l'apparato amministrativo. La componente amministrativa infatti è quella che in questo momento fatica di più, soprattutto per effetto di un modello normativo-burocratico ancora troppo ancorato all'"applicativo" di leggi piuttosto che "gestionale" nell'ambito delle leggi, mantenendo in tal modo ancora lontano il sistema operativo pubblico da quello privato. Non basta infatti parlare della privatizzazione del pubblico impiego se ai proclami non fa seguito la traduzione pratica dei contenuti. Il punto cruciale viene quindi individuato in quello dello snellimento delle procedure amministrative che ancora non pare trovare un soddisfacente spazio nel vigente quadro normativo.

Se il binomio burocrazia e professionalità erano riusciti in passato a generare buoni risultati nella gestione degli apparati pubblici in presenza di una regolamentazione operativa "rigida", con l'avvento dei nuovi concetti aziendali, che hanno privilegiato l'aspetto prevalentemente economico, in un momento come detto particolarmente difficile, è stato messo in discussione il modello ed i relativi processi amministrativi: è richiesto un cambiamento che in un certo senso ha privato gli operatori del settore della certezza che era stata rafforzata



stabilmente da modalità operative consolidate. Chiaramente ciò ha esposto in modo preponderante, con relative “ansie” da risultato, la parte professionale della componente amministrativa. Bisogna però truardare il futuro e rinnovare l’entusiasmo per ridisegnare e sviluppare quelle che sono le funzioni amministrative vitali in Sanità adeguandole alle nuove esigenze. Il passaggio alla contabilità economico patrimoniale ha spostato l’attenzione dalla fase contabile puramente tecnica (tecnico-finanziaria) ad una fase di controllo contabile degli effetti economici di gestione. Infatti il conto economico rappresenta la miglior fonte di informazione per valutare oggi il livello di efficienza dell’Azienda.

Un aspetto rilevante per il rilancio amministrativo non può che essere accompagnato da un miglioramento dei processi attraverso una forte informatizzazione del settore.

E’ una sfida che va raccolta per dimostrare la propria capacità finalizzata a non compromettere gli standard dei servizi e dei diritti sociali da garantire ai cittadini, e quindi “in primis” l’assistenza sanitaria come bene “irrinunciabile”.

Nonostante il quadro non favorevole l’Istituto è riuscito a mantenere fede ai propri propositi e gli obiettivi 2011 sono stati, ancorchè faticosamente, raggiunti. In particolare le aree di attività dove il risultato è stato superiore alla media sono state le seguenti:

- cooperazione, sviluppo e volontariato
- edilizia, logistica e sicurezza infrastrutturale
- progettualità e qualità nell’ambito della Ricerca
- riprogettazione modello dipartimentale

La professionalità e la capacità di reagire al difficile momento del personale medico, infermieristico, tecnico ed amministrativo ha fatto sì che il livello assistenziale e di supporto sia stato mantenuto sui parametri consoni all’eccellenza che l’Istituto ha sempre saputo esprimere.

Per quanto attiene le politiche del personale dell’Istituto - pur ad invarianza numerica complessiva delle unità di personale per il noto blocco alle assunzioni tutt’ora vigente e quindi in regime “derogatorio” regionale per le situazioni di improcrastinabilità alla copertura dei posti – ci si è indirizzati verso il ridimensionamento del ricorso al lavoro interinale convogliando tutti gli sforzi verso la stabilizzazione dei posti c.d. “strutturali”, operazione non facile nella fase di attivazione delle procedure in deroga. Processo realizzato ad invarianza di spesa complessiva, anzi, con un piccolo risparmio e quindi progetto vantaggioso economicamente, ma soprattutto organizzativamente potendo infatti con personale a tempo indeterminato assegnare forza lavoro ai vari settori su cui poter fare affidamento anche per il futuro e quindi con la certezza di non vanificare l’investimento nel processo formativo.

Nel 2011 sono stati assunti provvedimenti per la copertura di ben n. 65 posti dell’area del comparto, portando a n. 96 le unità ancora in regime di lavoro in somministrazione con una riduzione dello stesso pari ad oltre il 40%.

Certamente importante è stata la copertura dei posti di responsabile di due fondamentali Unità Operative dell’Istituto ovvero quelle della Gestione e Valorizzazione del Personale e quella degli Acquisti e Gestione Risorse.

Ai nuovi dirigenti il nostro augurio per una esperienza in Istituto ricca di soddisfazioni e crescita professionale, certi del loro contributo per l’avvio di quella che ormai si presenta come una nuova era per l’Istituto e per la Sanità Pubblica in generale.

Dr. Paolo Faravelli
Direttore Amministrativo

Centro Internazionale di Studi e Formazione "Germana Gaslini"

Responsabile Dr. Antonio Infante

Localizzazione Badia Benedettina
della Castagna

**Referente per
la Qualità** Dr.ssa Laura Fornoni



Scopo del Centro, *"Promuovere, progettare e realizzare attività formative nel campo della ricerca scientifica, della medicina, della gestione, dell'organizzazione dei settori sanitari, della prevenzione, della comunicazione scientifica, dell'educazione sanitaria e dello sviluppo professionale di coloro che operano nell'organizzazione sanitaria"*

Il CISEF, inoltre, dovrà provvedere al conseguimento delle finalità di cui all'art. 1 – 4° comma dello Statuto del Gaslini, consistente nello svolgimento di attività formative a favore di tutto il personale operante nel campo del Servizio Sanitario nazionale e nella diffusione delle ricerche e delle conoscenze acquisite;

Report attività

Settore Attività Formativa Assistenza (AFA)

44	eventi svolti
267	giornate formative erogate
4386	partecipanti
221	crediti ECM assegnati
16,4	crediti assegnati per ogni partecipante (media)

Gli eventi formativi sono stati realizzati con sensibile economia di gestione rispetto alla spesa preventivata dall'Istituto Gaslini, in particolare rispetto ai costi dell'esercizio precedente.

Settore Attività Formativa Ricerca (AFR)

24	eventi svolti
47	giornate formative erogate
1258	partecipanti, di cui 697 con crediti e 561 senza crediti
10.259,1	crediti ECM attribuiti (n. partecipanti di ogni corso x n. crediti attribuiti all'evento)

Settore Alta Formazione

5	eventi svolti
7	giornate formative erogate
425	partecipanti, di cui 250 con crediti e 175 senza crediti
1855	crediti ECM attribuiti (n. partecipanti di ogni corso x n. crediti attribuiti all'evento)

Staff

Settore Formativo dell'assistenza

Dr.ssa Laura Fornoni: - Collaboratore professionale sanitario esperto - Responsabile e Coordinatore Corso di Laurea in Infermieristica Pediatrica
Sig.ra Roberta Bertola: - collaboratore amministrativo
Dr.ssa Paola Traverso: Coadiutore amministrativo esperto
Sig.ra Lorella Russo: F Collaboratore professionale sanitario esperto
Sig.ra Flaviana Todde: operatore tecnico
Sig.ra Giacomina Ghezza: operatore tecnico
Sig.ra Stefania Torti – a convenzione KOALA

Settore formativo della ricerca

Sig.ra Claudia Olcese – Collaboratore amministrativo - Responsabile settore formativo ricerca
Dott.ssa Caterina Cogorno – collaboratore amministrativo
Dott.ssa Lena Cosulich – coadiutore amministrativo
Dott.ssa Manuela Aloe – coadiutore amministrativo
Sig. Michele Pesce – assistente tecnico

DIDATTICA UNIVERSITARIA

CORSI DI LAUREA

Corso di Laurea Magistrale a Ciclo Unico in Medicina e Chirurgia

- Pediatria (corso integrato)

Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche Pediatriche

Corso di Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva

SCUOLE DI SPECIALIZZAZIONE

Pediatria (I Scuola)

Pediatria (II Scuola)

Neuropsichiatria Infantile

Chirurgia Pediatrica

DOTTORATI DI RICERCA

Neuroscienze dello Sviluppo

Genetica

- Indirizzo Clinica, Genetica e Immunologia delle malattie dell'età evolutiva
- Indirizzo Genetica, Oncologia e Biologia del Differenziamento

Clinica, Genetica e Immunologia delle malattie dell'età evolutiva

MASTER UNIVERSITARI

Master universitario di I livello:

Emergenze, Urgenze, Criticità e Instabilità in Infermieristica Pediatrica.

SEMINARI DI RICERCA

DATA	SERVIZIO PROPONENTE	NOME RELATORE	TITOLO
12/01/11	Direzione Scientifica	Mauro Degli Esposti	"The sociology of T-cell death" e "H-index an effective measure of italian scientific impact"
18/01/11	Direzione Scientifica	Francesco Annunziato	I linfociti TH17: un esempio di plasticità cellulare
26/01/11	Laboratorio Genetica Molecolare	Tommaso Pippucci	Exome sequencing in mendelian disorders
28/01/11	U.O. Neurochirurgia	Giorgio Lo Russo	Indicazioni e tecniche per lo studio invasivo pre-chirurgico nei pazienti pediatrici candidati alla chirurgia dell'epilessia
04/02/11	U.O. Odontoiatria	Tiziano Baccetti	La valutazione della maturazione scheletrica nel soggetto in crescita con particolare riferimento al paziente ortodontico
07/02/11	Direzione Scientifica	Valter Longo	Anti-aging genes in cancer prevention and treatment
22/02/11	Laboratorio Genetica Molecolare	Silvia Brunelli	Role and contribution of endothelial progenitors cells in muscle development and regeneration
25/02/11	Direzione Scientifica	Giuseppe Poli	Prodotti di ossidazione lipidica e infiammazione nella progressione dell'aterosclerosi
02/03/11	Laboratorio Genetica Molecolare	Merce Garcia-Barcelo	Genetic studies of congenital gastrointestinal malformations
10/03/11	U.O. Epidemiologia e Biostatistica	Jean Donadieu, Maurizio Aricò e Riccardo Haupt	Istiocitosi a cellule di Langerhans: Le linee guida diagnostico-terapeutiche di EuroHistoNet. La traduzione italiana. Presentazione e discussione di casi clinici
11/03/11	Direzione Scientifica	Luciano Adorini	Biologic Therapy in autoimmune diseases: current status and future perspectives
11/03/11	U.O. Pediatria II	Paul Emery	What biologicals have taught us for the treatment of rheumatoid arthritis
23/03/11	Laboratorio Oncologia	Doriana Fruci	Modulation of endoplasmic reticulum peptide trimming in cancer: new approaches to induce tumor cell killing by T and NK cells

06/04/11	U.O. Nefrologia	Renato Alberto Sinico, Giovanni Banfi, Gabriella Moroni, Francesco Emma, Gian Marco Ghiggheri, Giancarlo Barbano, Nicola Ruperto, Angelo Ravelli, Elisabetta Traggiai	LES e sua terapia
07/04/11	Laboratorio Genetica Molecolare	Luigi Maiuri	Transglutaminasi ed autofagia: un nuovo bersaglio terapeutico per l'infiammazione respiratoria in fibrosi cistica
08/04/11	U.O. Malattie Muscolari e Neurodegenerative	F. Danilo Tiziano	Prospettive terapeutiche per le atrofie muscolari spinali: scienza o fantascienza?
13/04/11	Laboratorio Genetica Molecolare	Luca Zammataro	Computational and systems biological approaches in gene networks analysis: the case study of HCV-induced hepatocellular carcinoma
15/04/11	Direzione Scientifica	Antonio Lanzavecchia	Dall'analisi della memoria immunologica a nuovi vaccini e terapie
18/04/11	Laboratorio Oncologia	Alessandro Morelli	Respirazione e sintesi di ATP extramitochondriali
04/05/11	Laboratorio Oncologia	Fredrik Hedborg	Tumor hypoxia - A major inducer differentiation in neuroblastoma
06/05/11	Direzione Scientifica	Umberto Dianzani	Sindromi linfoproliferative ereditarie, tra l'immunodeficienza e l'immunità
18/05/11	Sportello Regionale Malattie Rare - Direzione Sanitaria	Maja Di Rocco et al	Etica e malattie rare
08/06/11	Direzione Scientifica	Marco A. Pierotti	Resistenza ai farmaci per mutazioni del bersaglio: il lato oscuro della targeted therapy
13/06/11	U.O. Emato-Oncologia	Abla Oussama	I lifomi rari in età pediatrica
17/06/11	U.O. Anestesia e Rianimazione	Borrometi et al	Sedazione per procedure con la miscela protossido d'azoto/ossigeno 50%/50% da parte di medici non anestesisti al di fuori delle sale operatorie
21/06/11	Direzione Scientifica	Ralph Steinman	Dendritic cell-based protein vaccines
05/07/11	U.O.C. Dermatologia	Dario Bleidl, Gianmaria Viglizzo	Alopecia areata e vitiligine: inquadramento e gestione in età pediatrica
19/07/11	Laboratorio Genetica Molecolare	Carlos A. Flores	Of chloride and potassium: how KCNN4 potassium channels can relieve cystic fibrosis in mice
21/07/11	Direzione Scientifica	Alain Fischer	Primary T cell immunodeficiencies and autoimmunity

21/07/11	Direzione Scientifica	Anthony S. Fauci	$\alpha 4\beta 7$: a recently recognised receptor for HIV - Potential role in HIV transmission and implications for vaccine development
22/07/11	Direzione Scientifica	Max D. Cooper	Evolution of lymphocyte-based adaptive immunity
22/07/11	Direzione Scientifica	Sergio Romagnani	Human Th17 cells: an update
20/09/11	U.O.C. Pneumologia- U.O. Anestesia e Rianimazione	Andrew Colin	Interventional bronchoscopy in pediatrics
28/09/11	Laboratorio Genetica Molecolare	Diego Di Bernardo	Networking genes and drugs to elucidate gene function and drug mode-of-action
07/10/11	U.O.C. Anestesia e Rianimazione	Andres Maturana	Workshop surfactant therapy
14/10/11	Direzione Scientifica	Giuseppe Pantaleo	HIV vaccines: getting closer and closer
17/10/11	U.O.S. Ematologia Clinica	Grover Bagby	Hematopoietic defects in Fanconi anemia; the role of TNF-alpha
02/11/11	Direzione Scientifica	Bruno Azzarone	Interleukin-15 in renal cancer stem cells treatment: friend or foe?
03/11/11	U.O. Emato-Oncologia	Annamaria Pinto, Flavia Camera	1) Assessment psicologico alla famiglia e al paziente oncoematologico; 2) Intervento psico-sociale alla famiglia e al paziente oncoematologico
18/11/11	Laboratorio Oncologia	Emma Di Carlo	Molecole immunoregolatriche nella carcinogenesi umana
24/11/11	U.O. Emato-Oncologia	Massimo Zeccolini, Eugenio Rossi	Esperienza del servizio di radiologia al Santobono-Pausilipon e casistica oncologica
24/11/11	U.O. Emato-Oncologia	Giovanni Tedesco, Umberto Caccioppoli, Mariella Capasso	Esperienza sui tumori solidi pediatrici della chirurgia pediatrica oncologica al Santobono-Pausilipon
28/11/11	Laboratorio Oncologia	Gianmario Sambuceti	Imaging molecolare in vivo: un modello di studio della biologia del tumore ora disponibile a Genova
12/12/11	Direzione Scientifica	Soldano Ferrone	Tumor antigen-specific monoclonal antibodies for immunotherapy of malignant diseases
15/12/11	Biblioteca Scientifica	Angela Carbonaro et al	Dalla ricerca bibliografica alla pubblicazione scientifica: le risorse della biblioteca - Percorso informativo di base - I sessione

ATTIVITA' FORMATIVE

PERIODO SVOLGIMENTO	TITOLO CORSO	DESTINATARI	CREDITI
10/01/11-14/01/11	Care neuroevolutiva e personalizzata in terapia intensiva neonatale - II° Modulo	Personale sanitario e psicologhe del Dipartimento materno infantile, Dipartimento cardiovascolare, Anestesia e Rianimazione, Neurochirurgia. Aziende sanitarie territorio ligure (Patologie neonatali)	11
21/01/11-02/04/11	Corso di formazione formatori su modelli, strategie, tecniche e strumenti della comunicazione	Dirigenti medici e professioni sanitarie e di supporto a diretto contatto con il paziente pediatrico - in base ai prerequisiti scientifici in materia di controllo del dolore in ospedale, nonché precedente partecipazione alle iniziative in materia svolte in Istituto, individuati dalla Dr.ssa Maria Laura Massone, Direttore del Corso, acquisito parere favorevole dal Direttore Sanitario e dal Coordinatore Dip.to Servizi Assistenziali.	40
18/01/11-03/02/11	Corso di aggiornamento in citofluorimetria – 1° modulo (base), 2° modulo (avanzato)	Dirigenti Medici, Biologi, Tecnici sanitari di Laboratorio Biomedico afferente all'U.O. Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	1° modulo: 6; 2° modulo: 11
11/01/11 – 24/05/11	Corso di formaz. e agg.to prof.le obbligatorio in materia di: "Movimentazione Manuale Pazienti – edizioni anno 2011"	infermieri, infermieri pediatrici, tecnici sanitari di radiologia medica, fisioterapisti, O.S.S., O.T.A. e A.S.S. operanti nell'Istituto G. Gaslini	11
14/01/11-13/05/11	Corso di formaz. e agg.to prof.le obbligatorio sull'utilizzo di Excel	Personale amministrativo	Non applicabile
14/01/11-13/05/11	Procedure diagnostiche ed interventistiche nelle Sale Angiografiche: ottimizzazione dell'uso degli strumenti e delle tecniche aseptiche	Tecnici di Radiologia Medica e personale infermieristico UU.OO. Radiologia e Neuroradiologia	3,5
02/02/11 – 11/05/11	Corso Europeo Rianimatorio Immediato in età Pediatrica – European Immediate Life Support (E.P.I.L.S.)	Personale Infermieristico afferente alla UU.OO. Anestesia e Rianimazione; Personale Medico ed Infermieristico afferente alle UU.OO.: Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza/Osservazione, Sale Operatorie (escluso Ostetricia), Chirurgia, Ortopedia e Traumatologia, Radiologia, Neuroradiologia, Trapianto di Midollo Osseo, Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	13,5

20/01/11 – 27/01/11	Corso di aggiornamento teorico pratico sulla gestione dei trattamenti sostitutivi continui (CRRT) in terapia intensiva neonatale pediatrica	Dirigenti Medici e personale Infermieristico afferenti all'U.O. Anestesia e Rianimazione	12
25/01/11 – 15/03/11	Gestione delle problematiche dermatologiche infettive in dermatologia pediatrica in ambito comunitario: scuola, ospedale e territorio	Personale Medico, Infermieristico, Biologo, Farmacista, Tecnico sanitario di Laboratorio Biomedico, O.S.S., O.T.A., A.S.S.S., afferente al Dipartimento di Pediatria e Specialità Pediatriche dell'Istituto G. Gaslini; Medici scolastici, Medici Pediatri, Farmacisti, Biologi e Infermieri afferenti al Territorio	4
21/01/11 – 24/03/11	Percorsi clinico organizzativi per la gestione dell'emergenza/urgenza in Sala Parto	Dirigenti Medici e personale Infermieristico e Ostetrico afferenti all'U.O. Ostetricia e Ginecologia e Sala Parto	11
22/02/11 – 06/04/11	Disabilità complesse: update e tecnologie avanzate	Dirigenti Medici, Personale Infermieristico e personale di supporto afferenti al Dipartimento Neuroscienze e Riabilitazione; Personale Infermieristico U.O. Neurochirurgia; Tecnici di Neurofisiopatologia, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Neuropsicomotricisti, Fisioterapisti, Dietisti, Logopedisti, Assistenti Sanitarie, Assistenti Sociali, Educatori operanti nell'Istituto G. Gaslini;	7
	Analisi multivariata: metodi di regressione multipla	Personale afferente al Dipartimento di Medicina Sperimentale e di Laboratorio: Dirigente Medico, Biologo, Tecnico sanitario laboratorio biomedico, Farmacista	2
09/02/11 – 22/06/11	Sviluppo della capacità di comunicare	Personale amministrativo operante presso l'Istituto G. Gaslini	Non applicabile
15/02/11 – 17/02/11	Giornate di Chirurgia: Colite Ulcerosa	Dirigenti Medici e Personale Infermieristico operante nell'area critica, gastroenterologia e pediatria dell'Istituto G. Gaslini	Non accreditato
11/03/11 – 06/06/11	Maltrattamento e abuso sui minori: come e quando sospettarlo	Dirigenti Medici e Personale Infermieristico: A.A.D. Dipartimento Chirurgia e specialità chirurgiche (U.U.OO. Degenziali), U.O. Cardiochirurgia e Chirurgia Vascolare (U.O. Degenziale), U.O. Pronto Soccorso, U.O. Medicina d'Urgenza e Osservazione, U.O. Neuropsichiatria, Assistenti Sanitarie, Assistenti Sociali, Personale Medico Direzione Sanitaria, Personale afferente al Dipartimento Servizi Assistenziali	3

17/2/11 – 13/06/11	B.L.S.D. per operatori non sanitari	Personale amministrativo e di Portineria operante presso l'Istituto G. Gaslini	Non applicabile
16/03/11 – 06/04/11	Corso di formazione e agg.to sull'applicazione delle linee guida nella prevenzione e diagnosi dell'otite media acuta: gestione degli strumenti e delle modalità organizzative e gestionali dei trattamenti assistenziali	Dirigenti Medici e Personale Infermieristico: Dipartimento Emergenza e Accettazione; U.O. Otorinolaringoiatria; Pediatri sul territorio	6
30/03/11 – 30/05/11	Gestione pratica delle allergopatie	Personale Medico e Infermieristico afferente al Dipartimento di Pediatria e Specialità Pediatriche dell'Istituto G. Gaslini, Medici Pediatri e Infermieri/Infermieri Pediatrici afferenti al Territorio.	2
21/03/11 – 16/05/11	Ecocardiografia Funzionale di base per neonatologi ed intensivisti	Dirigenti Medici delle UU.OO. Cardiochirurgia, Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale – Centro Neonati a Rischio	8
05/04/11- 20/10/2011	Corso di formazione ai Referenti Formazione Aziendale: la progettazione e la valutazione della formazione (R.A.F.)	Referenti Formazione Aziendale dell'Istituto G. Gaslini	28
	Progetto salute e benessere: Seminario: I danni derivanti dall'uso di alcol	Tutto il personale operante nell'Istituto Giannina Gaslini	2
	Progetto salute e benessere: Seminario: Smettere di fumare e le dipendenze in adolescenza	Tutto il personale operante nell'Istituto Giannina Gaslini	2
	Progetto salute e benessere: Seminario: Gli effetti dell'alcol nella guida e nel lavoro	Tutto il personale operante nell'Istituto Giannina Gaslini	3
	Progetto salute e benessere: Seminario: La prevenzione dei tumori di genere	Tutto il personale operante nell'Istituto Giannina Gaslini	3
	Progetto salute e benessere: Seminario: dipendenze in età pediatrica: strumenti per i pediatri	Tutto il personale operante nell'Istituto Giannina Gaslini	2

14/03/11 – 29/03/11	Il corretto utilizzo dei mezzi di trasporto	Addetti trasporti interni ; Addetti magazzino; Personale amministrativo responsabile dei Settori	Non applicabile
	Analisi multivariata: analisi dei dati temporali	Personale afferente al Dipartimento di Medicina Sperimentale e di Laboratorio: Dirigente Medico, Biologo, Tecnico sanitario laboratorio biomedico, Farmacista	2
23/03/11 – 30/03/11	D.Lgs 163/2006: le nuove regole per l'affidamento e l'esecuzione dei contratti pubblici di servizi e forniture nei settori ordinari	Funzionari tecnici e amministrativi dell'U.O. Gestione Servizi Tecnici e Logistici.	Non applicabile
31/03/11 – 15/04/11	RX torace del prematuro e del neonato: quadri patologici e semeiotica	Tecnici di Radiologia Medica e ai Dirigenti Medici UU.OO. Radiologia, Neuroradiologia, Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale	2,5
27- 28/04/11	Corso di formazione "Auditor interni all'Istituto Giannina Gaslini"	Referenti della Qualità, Dirigenti Medici, Personale Infermieristico Coordinatore e Personale Amministrativo	11
20/05/11 – 07/06/11	Preposti: quale ruolo all'interno di un sistema di gestione aziendale della sicurezza nei luoghi di lavoro	Preposti dell'Istituto Giannina Gaslini	7
	I° Conferenza International Pediatric Day – Pediatric Nursing: Teaching Excellence and Patient Safety	Personale Infermieristico dell'Istituto G.Gaslini, e altresì ad Infermieri ed Infermieri Pediatrici esterni all'Istituto G. Gaslini	8
	Bioetica e Medicina Narrativa	Tutto il personale operante nell'Istituto Giannina Gaslini, operatori esterni all'Istituto G. Gaslini	2
21/06/11 – 07/07/11	Acquisizione di competenze in merito al corretto utilizzo dell'Apparecchiatura "Analyzer 1" dell'U.O. Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	Biologi e Tecnici sanitari di Laboratorio Biomedico afferenti all'U.O. Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale	6
	Analisi multivariata: regressione logistica	Personale afferente al Dipartimento di Medicina Sperimentale e di Laboratorio: Dirigente Medico, Biologo, Tecnico sanitario laboratorio biomedico, Farmacista	2

09/09/2011	Giornata Internazionale di sensibilizzazione sulla F.A.S.D.	Tutto il personale operante nell'Istituto Giannina Gaslini	2
27/09/11	Seminario Infermieristico: "Igiene delle mani"	Personale Infermieristico ed Ostetrico operante nell'Istituto G. Gaslini;	1
07/10/11-14/10/11	Corso di Autocad base	Funzionari tecnici e amministrativi dell'U.O. Gestione Servizi Tecnici e Logistici	Non applicabile
12/01/2011 01/12/2011	Corso di formaz. e agg.to prof.le obbligatorio in materia di: "La Gestione avanzata delle vie aeree difficili - edizioni anno 2011"	Dirigenti Medici e personale Infermieristico afferenti all'U.O. Anestesia e Rianimazione, al personale Infermieristico afferente alle Sale Operatorie e alla Sala Parto e al personale ostetrico.	10,5
25/03/11 – 13/12/11	Le tecniche non farmacologiche per il dolore nel bambino	Medici Chirurghi, Infermieri, Infermieri Pediatrici, Tecnici Sanitari, Educatori, Assistenti Sociali e Sanitarie, O.S.S., O.T.A., A.S.S.S impegnati nell'assistenza al bambino	11,5
20/10/11- 27/10/11	TC, CONE BEAM CT e RM nella moderna diagnostica odontoiatrica (compresi i traumi) in pediatria	Dirigenti Medici U.O. D.E.A., Radiologi, Odontoiatri e Tecnici Sanitari di Radiologia Medica dell'Istituto G. Gaslini	2,7
10/10/11 - 12/12/11	Procedure e Norme di Sterilizzazione	Personale Infermieristico, Ostetrico, O.S.S. afferente alle UU.OO.: Centrale di sterilizzazione, Sale Operatorie, Anestesia e Rianimazione, Patologia Neonatale, Ostetricia, Pediatria 3, Pneumologia, Ambulatorio di Odontoiatria e Otorinolaringoiatria	2
10/10/11- 22/11/11	Organizzazione e standards operativi del Programma Trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche dell'Istituto G. Gaslini	Personale Medico, Infermieristico, Biologo, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico afferenti al Dipartimento Emato Oncologia Pediatrica dell'Istituto G. Gaslini	2
13/10/11- 14/12/11	Corso di formazione sull'analgesedazione con la miscela protossido d'azoto/ossigeno per procedure dolorose	personale Medico e Infermieristico alle UU.OO.: Emato/Oncologia, Pediatria II Reumatologia, Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza	7
26/10/11 - 18/11/11	La codifica della SDO nella gestione manageriale del sistema DRG	Dirigenti Medici e ai Coordinatori Infermieristici dell'Istituto G. Gaslini	3

18/10/11- 11/11/11	Il Rischio elettrico da strumentazione biomedica: gli apparecchi elettromedicali diagnostici	Tecnici Sanitari di Radiologia Medica e ai Tecnici Sanitari Laboratorio Biomedico dell'Istituto G. Gaslini,	3
20/10/11 - 16/11/11	Movimentazione Manuale Carichi	Personale amministrativo responsabile dei settori interessati alla movimentazione carichi; Personale servizi economici addetto alla movimentazione carichi; Personale del magazzino farmacia; - Operatori di supporto UU.OO. Laboratorio centrale e Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale.	Non applicabile
02/11/11 - 24/11/11	La nutrizione enterale in Pediatria	personale Dietista, ai Dirigenti Medici e al Personale Infermieristico afferente al Dipartimento di Pediatria e Specialità Pediatriche	3
10/11/2011	Sicurezza negli appalti ex D.LGS. 81/08	Funzionari tecnici e amministrativi dell'U.O. Gestione Servizi Tecnici e Logistici	Non applicabile
23/11/11 - 14/12/11	Elettrocardiografia e cenni di elettrofisiologia cardiaca di base nel normale e nelle disritmie e gestione del pacemaker in urgenza in età pediatrica	Dirigenti Medici e al Personale Infermieristico delle UU.OO.: Cardiologia, Reparto degenza Cardiovascolare, Chirurgia Cardiovascolare, Sala Operatoria Anestesia e Rianimazione, Pronto Soccorso e Medicine d'Urgenza	7
29/11/11- 13/12/11	La cartella clinica: responsabilità medico legali	Dirigenti Medici e ai Coordinatori Infermieristici dell'Istituto G. Gaslini	2
14/11/11- 27/01/12	Le nuove competenze dell'Operatore Socio Sanitario in Sala Operatoria	Operatori Socio Sanitari delle Sale Operatorie dell'Istituto G. Gaslini	Non applicabile
15- 16/12/2011	Corso teorico-pratico "Istruttori P.B.L.S.D."	Dirigenti medici, personale infermieristico dell'Istituto G. Gaslini in possesso di certificato PBLSD esecutore. Partecipanti esterni	16
	La gestione delle infezioni micotiche in pediatria	Dirigenti medici Istituto G. Gaslini	2
ottobre 2011 - aprile 2012	Corso di formazione e agg.to prof.le per il personale dei reparti delle Malattie Infettive	Dirigenti medici, personale infermieristico, O.S.S. operanti nel reparto di Malattie Infettive	Non accreditato
17-21- 22/01/2011	L'osservazione diagnostica dell'Autismo: l'ADI-R e L'ADOS	Dirigenti medici (disciplina Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Psichiatria), Psicologi, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva,	19

		Logopedisti, Educatori professionali sanitari, Tecnici della riabilitazione psichiatrica, infermieri pediatrici, afferenti alle ASL liguri o ai centri di riabilitazione convenzionati con le A.S.L. medesime e all'Istituto G. Gaslini	
20/01/11 - 20/12/11	Corso di Rianimazione Cardiopulmonare Infantile per Laici	Adulti non sanitari a contatto con i bambini	Non applicabile

CONVEGNI E CORSI

DATA	TITOLO	RESPONSABILE	DESTINATARI	CREDITI
22 gen.	Aspetti ortopedici nelle malattie rare	S. Boero	Medici, Infermieri pediatrici	6
26 gen. 1 ^a parte	X corso di Genetica Clinica	R. Ravazzolo, M. Lerone	Biologi, Medici	7,5
31 gennaio	Corso per Sperimentatori clinici nel setting dei Dipartimenti di Emergenza e delle Pneumologie Pediatriche nell'ambito delle patologie respiratorie	P. Di Pietro, G. Rossi	Medici/Biologi, Infermieri, Infermieri Pediatrici	9,5
3-4 febbraio	Patologie ematologiche e oncologiche nel primo anno di vita	G. Dini, A. Garaventa	Medici, Infermieri pediatrici	16
11-12 febbraio	Journées Perdirolle "Trent'anni ci sono bastati per trasformare il trattamento conservativo della scoliosi?"	S. Becchetti	Medici	n.a.
14-16 febbraio	2° Workshop e Laboratorio Internazionale di Ventilazione Meccanica Neonatale	P. Tuo	Medici, Infermieri pediatrici, Infermieri	30
16 marzo	X corso di Genetica Clinica	R. Ravazzolo, M. Lerone		
24-26 marzo	La sperimentazione clinica in Pediatria	O.della Casa Alberighi P. Panei	Medici/Biologi, Farmacisti, Infermieri, Infermieri pediatrici	21
29 marzo	Il bambino maltrattato: gli strumenti per l'identificazione e la rete di protezione	P. Di Pietro, R. Ravera	Medici, Infermieri pediatrici, Infermieri, Psicologi, Assistenti sanitari	8
31 marzo-1 aprile	THE BABY ON BYPASS - The clinical management of children undergoing Open Heart Surgery	P. Tuo, L. Zannini	Medici, Tecnici fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare	10
2-3 aprile	E.P.L.S. European Pediatric Life Support	M. Lattere	Medici, Infermieri pediatrici, Infermieri	21,5
14-15 aprile	La nutrizione enterale: quando, perché, dove, come	A. Barabino	Medici	n.a.
20 aprile	Diagnosi precoce, Genetica e nuove tecniche di trattamento del retinoblastoma	G. Dini, M.L. Garrè	Medici, Infermieri pediatrici, Infermieri, Ortottisti/Assistenti di Oftalmologia	6

20 aprile 3 ^a parte	X corso di Genetica Clinica	R. Ravazzolo, M. Lerone		
6-7 maggio	Problematiche ginecologiche nell'infanzia e nell'adolescenza: un pianeta in continua evoluzione	E. Bentivoglio, P. Ponte	Medici, Ostetrici, Infermieri pediatrici	8,5
19-21 maggio	Gravidanza a rischio: stabilità precaria materno-fetale	P. Tuo, G. de Tonetti, G. Bentivoglio	Medici, Ostetrici, Infermieri, Infermieri pediatrici	7,5; 8; 8; 12,9
24-25 maggio	Riunione Annuale del Gruppo di lavoro multidisciplinare sui Tumori Cerebrali Infantili dell'Associazione Italiana di Emato-Oncologia Pediatrica (AIEOP)	M.L. Garrè, G. Dini	Medici, Psicologi, Infermieri pediatrici, Fisioterapisti	11
31 maggio-3 giugno	The 3rd training course for paediatricians and paediatric nurses on HSCT in children and adolescents	G. Dini	Medici, Infermieri pediatrici	n.a.
17-18 giugno	SIDS and ALTE: certezze... poche, criticità... molte, progetti... il nostro futuro	P. Di Pietro, A. Palmieri	Medici, Infermieri pediatrici, Infermieri	13
27-28 giugno	La Sperimentazione clinica in Pediatria-Seminaro "Aspetti etici della ricerca clinica in Pediatria"	O. della Casa Alberighi	Medici/Biologi, Farmacisti, Infermieri, Infermieri pediatrici	9,5
16 settembre	Nuovi approcci diagnostici come base molecolare per lo sviluppo di terapie innovative nella cura delle neoplasie ematologiche	L. Moretta	Medici	n.a.
29-30 settembre	CLINICAL TRIALS IN PEDIATRICS 7th edition. Seminar on "Pharmacokinetics and Pharmacodynamics in Paediatrics"	O. Della Casa Alberighi S. Laer	Medici	n.a.
6-8 novembre	Immaginare il Rene - Corso teorico-pratico	G. Piaggio GM Ghiggeri	Medici	17,3
11 novembre	1° Workshop Internazionale sull'Emiplegia Alternante dell'Infanzia	E. Veneselli	Medici, Biologi	7
12 novembre	Corso teorico-pratico di Dermatologia Allergologia Pediatrica	C. Occeola GM. Viglizzo	Medici, Infermieri pediatrici	5
5 dicembre	Brainstorming "The topics in Immunology: from basic to the therapy of tumors"	L. Moretta	Medici	n.a.

Galleria Fotografica Storica - Istituto Giannina Gaslini



Gerolamo e Lorenza Gaslini



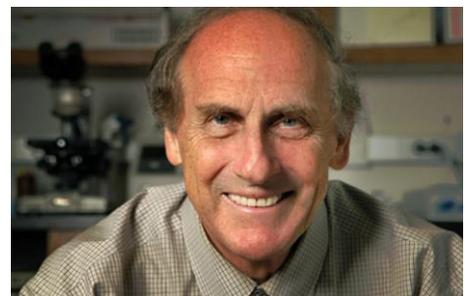
Giannina e Germana Gaslini



Papa Giovanni Paolo II al Gaslini



Papa Benedetto XVI al Gaslini



Premi Nobel al Gaslini: Renato Dulbecco, Rolf Zinkernagel e Ralph Steinman

Galleria Fotografica – Eventi 2011



Giornata Gasliniana della Ricerca- Aprile 2011



Giornata Gasliniana della Qualità – Giugno 2011



Giornata Gasliniana della Partecipazione – Settembre 2011



Giornata Gasliniana della Donazione – Dicembre 2011



L'Angelo Gaslini



Inaugurazione U.O. Clinica Pediatrica 2° Piano – Malattie Endocrinologiche e Centro Fibrosi Cistica



Inaugurazione Recovery Room Ostetrico-Ginecologica



Inaugurazione Accoglienza per l'Ospedale dei Ricoveri



Inaugurazione Anno Scolastico



Comitato Scientifico Internazionale



Il Consiglio AOPI – Associazione Ospedali Pediatrici Italiani



Accordo con Delegazione Boston Children's Hospital



Partnership Gaslini -Galliera



Convention con Primari e Direttori



Firma del Protocollo d'Intesa Gaslini – Polizia di Stato



Il Giro d'Italia attraversa il Gaslini



Euroflora 2011:
il nuovo Ranuncolo Pon Pon dedicato al Gaslini

Il tenore Carreras in concerto per il Gaslini



Mordillo in visita al Gaslini



REPORT ANNUALE 2011



IRCCS "Istituto Giannina Gaslini"
Via Gerolamo Gaslini, 5
16147 Genova - Italia
Tel. 010 56361
web www.gaslini.org