

## CURRICULUM VITAE



### FORMAZIONE UNIVERSITARIA

25 Febbraio 2010

**Dottorato di Ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva, XXII Ciclo**, Università di Catania

Tesi: Leucodistrofia di Krabbe: diffusione di una nuova mutazione responsabile della maggior parte dei casi "late onset" nel nostro territorio, revisione clinica e importanza dello screening.

Tutor: Prof.ssa A.Fiumara.

Studio svolto in collaborazione con il Prof Willy Lissens, Center for Medical Genetics, Universitar Ziekenhuis, Brussels

Questa tesi è stata oggetto di un articolo scientifico pubblicato sulla rivista "*Clinical Genetics*"

17 Ottobre 2006

**Specializzazione in Genetica Medica**, Università di Catania, con voto 70/70 e lode (ai sensi del D.Lgs 257/91, con durata del corso 4 anni)

Tesi: "*Leucodistrofia di Krabbe: studio clinico e molecolare e incidenza della malattia in Sicilia*"

Relatore: Prof.ssa A. Fiumara.

Studio svolto in collaborazione con il Prof Willy Lissens, Center for Medical Genetics, Universitar Ziekenhuis, Brussels.

Questa tesi è stata oggetto di un articolo scientifico pubblicato sulla rivista "*Human Mutation*".

Dicembre 2001

Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo, Università di Catania

18 Aprile 2001

**Laurea in Medicina e Chirurgia**, Università di Catania, con voto 107/110

Tesi: "LES, esperienza Pediatrica". Relatore: Prof.ssa R.Garozzo.

#### **PRIMA LINGUA:**

- ITALIANO

#### **ALTRE LINGUE:**

- INGLESE      Capacità di lettura: buona  
                    Capacità di scrittura: buona  
                    Capacità di comprensione orale: buona
- SPAGNOLO    Capacità di lettura: elementare  
                    Capacità di scrittura: elementare  
                    Capacità di comprensione orale: elementare

### CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

Buone le conoscenze acquisite come autodidatta del sistema applicativo Office (Word, Microsoft Access, Microsoft Excel, Powerpoint). Operative systems: Windows Xp, Vista. Database: NCBY, EDDNAL (European Directory of DNA Diagnostic Laboratories), SNPs 3D, UCSC Genome Bioinformatics, Orphanet, HPO, Ensemble, Decipher, Varsome, Franklin genoox, Clin Var, Phenome Central.

## Attività formativa

Maggio 1999 - Ottobre 2002

Tirocinio presso la Divisione di Clinica Pediatrica, Azienda Policlinico Università di Catania

Attività assistenziale, in regime di tempo pieno, nell'ambito del corso di **Specializzazione in GENETICA MEDICA** (ai sensi del D.Lgs 257/91, con durata del corso 4 anni), dal **2002 al 2006** presso le seguenti Strutture:

- **Centro di riferimento per la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Infanzia**, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania.  
In particolare, affiancando dal **2002 al 2003**, la Dott.ssa C.Meli, nelle attività di Ambulatorio e Day Hospital del Centro per la diagnosi ed il trattamento delle aminoacidopatie e organicoacidurie; dal **2003 al 2006**, la Dott.ssa A.Fiumara, nelle attività di Ambulatorio e Day Hospital del Centro per la diagnosi ed il trattamento delle malattie lisosomiali, Sindrome di Rett e Sindrome di Smith-Magenis;
- **Ambulatorio di Sindromologia**, Dip.Pediatria Az. Policlinico di Catania, affiancando il responsabile, Prof.G.Sorge;
- **Centro di riferimento regionale per la diagnosi e cura delle malattie Genetiche**, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania, affiancando nelle attività di Ambulatorio, Day Hospital e Laboratorio di Citogenetica, la responsabile, Prof.ssa T. Mattina

Attività di ricerca ed assistenziale nell'ambito del **Dottorato di Ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva**, XXII ciclo, dal **2006 al 2010**, presso le seguenti Strutture:

- **Centro di riferimento per la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Infanzia**, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania, affiancando la Dott.ssa A.Fiumara, nelle attività di Ambulatorio e Day Hospital del Centro;
- **Ambulatorio di Sindromologia**, Dip.Pediatria Az. Policlinico di Catania, affiancando il responsabile Prof.G.Sorge;
- **Centro di riferimento regionale per la diagnosi e cura delle malattie Genetiche**, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania, affiancando nelle attività di Ambulatorio e Day Hospital, la responsabile, Prof.ssa T. Mattina.

## Esperienze lavorative

### **Dal 04/04/2018 ad oggi**

Attività di consulenza genetica in qualità di borsista nell'ambito dello Screening Neonatale Metabolico Esteso (SNE), mediante Spettrometria di Massa Tandem nei neonati provenienti dai punti nascita della Sicilia Orientale e nei pazienti presi in carico presso il Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, Diagnosi e Cura delle Malattie metaboliche Ereditarie dell'Infanzia presso l'U.O. di Pediatria del P.O. Gaspare Rodolico.

### **Dal 06/11/2020 al 31/12/2022**

Contratto di collaborazione scientifica a progetto con l'IRCCS Associazione Oasi Maria SS avente come oggetto il progetto di ricerca di rete IDEA dal titolo "Implementazione nella pratica Clinica di un percorso diagnostico integrato basato sulle tecnologie "omiche". Responsabile del progetto Prof. Corrado Romano

### **Dal 02/02/2015 al 01/02/2018**

Attività di ricerca ed assistenziale, in qualità di assegnista di ricerca, presso l'Ambulatorio e il Day Hospital del Centro di riferimento regionale per la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Infanzia - Dipartimento di Pediatria, Azienda Policlinico Università di Catania

### **Dal 01/06/2013 al 31/01/2015**

Attività assistenziale, in qualità di volontario, presso l'Ambulatorio e il Day Hospital del Centro di riferimento regionale per la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Infanzia - Dipartimento di

Pediatria, Azienda Policlinico Università di Catania

**Dal 01/12/2010 al 31/05/2013**

Attività di ricerca e assistenziale, in qualità di borsista, presso gli Ambulatori di Sindromologia e Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Infanzia e presso il Day Hospital del Centro di riferimento regionale per la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Infanzia - Dipartimento di Pediatria, Azienda Policlinico Università di Catania

**Dal 2006 al 2010**

Attività di ricerca ed assistenziale nell'ambito del Dottorato di Ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva, XXII ciclo, presso le seguenti Strutture:

Centro di riferimento per la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Infanzia, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania, affiancando la Dott.ssa A.Fiumara, nelle attività di Ambulatorio e Day Hospital del Centro;

Ambulatorio di Sindromologia, Dip.Pediatria Az. Policlinico di Catania, affiancando il responsabile Prof.G.Sorge;

Centro di riferimento regionale per la diagnosi e cura delle malattie Genetiche, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania, affiancando nelle attività di Ambulatorio e Day Hospital, la responsabile, Prof.ssa T. Mattina

**Dal 2002 al 2006**

Attività assistenziale, in regime di tempo pieno, nell'ambito del corso di Specializzazione in Genetica Medica (ai sensi del D.Lgs 257/91, con durata del corso 4 anni), presso le seguenti Strutture:

Centro di riferimento per la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Infanzia, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania. In particolare, affiancando dal 2002 al 2003, la Dott.ssa C.Meli, nelle attività di Ambulatorio e Day Hospital del Centro per la diagnosi ed il trattamento delle aminoacidopatie e organicoacidurie; dal 2003 al 2006, la Dott.ssa A.Fiumara, nelle attività di Ambulatorio e Day Hospital del Centro per la diagnosi ed il trattamento delle malattie lisosomiali, Sindrome di Rett e Sindrome di Smith-Magenis;

Ambulatorio di Sindromologia, Dip.Pediatria Az. Policlinico di Catania, affiancando il responsabile, Prof.G.Sorge;

Centro di riferimento regionale per la diagnosi e cura delle malattie Genetiche, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania, affiancando nelle attività di Ambulatorio, Day Hospital e Laboratorio di Citogenetica, la responsabile, Prof.ssa T. Mattina

**Dal 01/06/07 al 31/07/07**

Campagna di informazione sulla Talassemia presso l'ufficio di Stato Civile del Comune di Catania, per conto dell'Associazione A.B.E e dell'U.O. di Microcitemia del Dip. Pediatria Az.Policlinico Catania

**2003-2004**

Collaborazione nella fase di sperimentazione per il trattamento con terapia enzimatica sostitutiva della Mucopolisaccaridosi tipo VI, (Biomarin), presso l'U.O. Sindromi Malformative Congenite e Malattie Metaboliche Congenite, Dip.Pediatria, Az. Policlinico di Catania

**Borse di studio**

**04/04/2018**

Vincitrice della Borsa di studio destinata ad attività specifiche di Screening Neonatale Metabolico Esteso presso il Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, Diagnosi e Cura delle Malattie metaboliche Ereditarie dell'Infanzia presso l'U.O. complessa di Clinica Pediatrica del P.O. Gaspare Rodolico (Delibera N 604 del 26.03.2018), della durata di 12 mesi, sui finanziamenti stanziati per l'esecuzione dello Screening delle Malattie Metaboliche Ereditarie di cui ai D.D.S. n. 766/2017 e n. 779/2017

**01/12/2010**

Vincitrice della borsa di studio per l'approfondimento della ricerca scientifica nell'ambito della tematica "Le Malattie metaboliche dell'infanzia" responsabile scientifico Prof. G. Sorge

## **Assegni di ricerca**

**02/02/2015**

Vincitrice dell'assegno di ricerca per il settore scientifico-disciplinare MED/38 "Pediatria generale e specialistica", programma di ricerca "Correlazioni clinico-patologiche fra errori congeniti del metabolismo e sindromi malformative congenite", responsabile scientifico Prof.ssa Agata Fiumara

### **Iscrizione a Società scientifiche:**

SIMMESN (Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale).

### **ESPERIENZE E COMPETENZE TECNICHE ACQUISITE NEL CAMPO DEI SISTEMI DI GESTIONE QUALITÀ**

#### **Da Aprile 2009 ad oggi**

Collaborazione con l'OdC SGS ITALIA S.p.a. per la certificazione di Sistemi aziendali di gestione qualità ai sensi dello standard ISO 9001.

Qualifica: Esperto Tecnico - Settore EA 38 "Sanità e assistenza sociale"

#### **Da Febbraio 2003 a Dicembre 2009**

Collaborazione con l'OdC TÜV Saarland e.V. per la certificazione di Sistemi aziendali di gestione qualità ai sensi dello standard ISO 9001:2000.

Qualifica: Esperto Tecnico - Settore EA 38 "Sanità e assistenza sociale"

## **Altra formazione**

Partecipazione come relatrice al convegno "La fenilchetonuria, passato presente e futuro" con la relazione dal titolo "La Fenilchetonuria, eterogeneità genetica nella popolazione siciliana - Catania, 24 Maggio 2023"

Incarico come partecipante al gruppo di miglioramento "Hurry up. Diagnosi precoce delle malattie da accumulo lisosomiale: esperienza della Sicilia" svolto in modalità mista dal 04 Marzo 2022 al 05 Maggio 2023

Partecipazione come moderatore al convegno "Malattie Neurometaboliche congenite: come riconoscerle e come curarle", Catania 15-16 Settembre 2016

### **Partecipazione come discente ai seguenti eventi formativi:**

Next generation sequencing (NGS): Principi e applicazione nella diagnosi delle malattie rare – Catania, 24 Maggio 2024

18th Troina meeting on genetics of neurodevelopmental disorders - Troina, 18-20 Aprile 2024 (11,5 ECM)

XIII Congresso Nazionale SIMMESN – Verona, 15-17 Novembre 2024 (4,8 ECM).

Corso avanzato sulle malattie rare del Metabolismo - Catania, 12-14 Ottobre 2023

Malattie Metaboliche Ereditarie stato dell'arte in Sicilia – Catania, 06 luglio 2023

Screening Neonatale Esteso Sicilia Orientale- Incontro con i punti nascita- Il Corso teorico pratico – Catania 08 Giugno 2023

La fenilchetonuria, passato presente e futuro – Catania 24 Maggio 2023

Hurry up. Diagnosi precoce delle malattie da accumulo lisosomiale: esperienza della Sicilia - Misterbianco (CT) 04 Marzo 2022 – 05 Maggio 2023 (16 ECM)

17th Troina meeting on genetics of neurodevelopmental disorders - Troina, 27-29 Aprile 2023 (13,5 ECM)

XII Congresso Nazionale SIMMESN - Bari, 9-10-11 Novembre 2022 (3,9 ECM)

Dolore e malattie rare: quando pensarci - Catania, 04 Novembre 2022 (6 ECM)

Corso avanzato sulle Malattie rare del metabolismo - Taormina, 6-8 Ottobre 2022 (13 ECM)

III meeting on highlights in neurogenetics – Troina, 15 Settembre 2022 (12 ECM)

"Gaucher Day 22" - Roma, 24 Giugno 2022 (6,9 ECM)

XVI Incontro Annuale: La malattia di Gaucher, Webinar 13 ottobre 2021 (4,5 ECM)

Corso avanzato sulle Malattie rare del metabolismo - Pollina, 1-3 Ottobre 2021 (15 ECM)

“Espressione genica di geni coinvolti nei processi neurodegenerativi, nella DI e nei tumori. Individuazione e studio di meccanismi genetici comuni” IRCCS OASI M SS- Torre Biologica BIOMETEC- Università di Catania 8 settembre 2021 (4,2 ECM)

Covid 19 – Training per l'utilizzo dei DPI nella prevenzione e controllo delle infezioni – Troina, 30 Ottobre 2020 (6,8 ECM)

Fundamental's on Gaucher disease – Catania 20 Novembre 2019 (6 ECM)

X Congresso Nazionale SIMMESN - Torino, 22-25 Ottobre 2019 (6 ECM)

La malattia di Pompe – Milano, 29-30 Marzo 2019 (6,3 ECM)

XIV Incontro Annuale: La malattia di Gaucher, Genova 14 Ottobre 2019

SSIEM Annual Symposium - Rotterdam, 3-6 Settembre 2019

IX Congresso Nazionale SIMMESN - Catania, 21-23 Novembre 2018 (4,5 ECM)

SSIEM Annual Symposium - Atene, 4 - 7 settembre 2018

La Malattia di Niemann Pick di tipo C: Aggiornamento su un disordine neurodegenerativo dell'età evolutiva ed adulta - Roma, 17-18 Maggio 2018

Sharing for Caring “La condivisione dell'esperienza internazionale nella malattia di Fabry con gli esperti italiani” - Roma 17 Maggio 2018

Aggiornamento clinico-terapeutico sulla Distrofia muscolare di Duchenne, Catania 12.05.2018

"Il Corso sulla genetica della DMD: La medicina di precisione per la Distrofia Muscolare di Duchenne"- Napoli , 7 Aprile 2018 (5,6 ECM)

Il Corso sulla genetica della DMD: la medicina di precisione per la Distrofia muscolare di Duchenne – 07 Aprile 2018 (7,6 ECM)

VIII Congresso Annuale SIMMESN – Roma, 29 novembre-1 Dicembre 2017 (4,2 ECM)

XIII Incontro Annuale: La malattia di Gaucher, Genova 10 Ottobre 2017 (4,2 ECM)

Corso Avanzato sulle Malattie Rare del Metabolismo, Pantelleria 1-3 Ottobre 2017-12-28 (15 ECM)

Masterclass sulla distrofia Muscolare di Duchenne e Becker gli eventi sentinella: dalla diagnosi alla presa in carico, Roma 15-16 settembre 2017 (11 ECM)

La Malattia di Anderson Fabry: screening di popolazione e diagnosi precoce, Napoli 6 luglio 2017 (6 ECM)

La Malattia di Pompe: cosa è cambiato dopo dieci anni di Terapia Enzimatica Sostitutiva, Parma 5-6 aprile 2017 (7 ECM)

Lo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie: dalla diagnosi al trattamento. L'esempio della Fenilchetonuria – Catania 01 Marzo 2017

Epilessia in età pediatrica ed encefalopatie epilettiche precoci, Catania 25 Ottobre 2016

Corso Avanzato sulle Malattie rare del Metabolismo, Noto 6,7,8 Ottobre 2016  
Malattie Neurometaboliche congenite: come riconoscerle e come curarle, Catania 15-16 settembre 2016

SSIEM 2016 Annual Symposium, Roma 6-9 settembre 2016

Incontro Congiunto GdL Genetica Clinica SIGU - SIMGePed - SINP - Giornate Catanesi di Neurogenetica e Neuronutrizione - del 13 e 14 giugno 2016 (11 ECM)

Fabry excellence meeting, Modena 9-10 febbraio 2016 (7,5 ECM)

Sixth European Course in Clinical Dysmorphology “What I know best”, Roma 13-14 novembre 2015 (10 ECM)

EuroDysmoClub, Roma 12 novembre 2015

Corso Avanzato sulle malattie rare del metabolismo lipidico, Favignana 15-17 ottobre 2015 (18,1 ECM)

10<sup>th</sup> International Meeting on CNVs Genes in Intellectual Disability and Autism, Troina 16-18 aprile 2015

Basic Gaucher Training, Amsterdam 4-5 febbraio 2015

9th International Meeting on CNVs and genes in intellectual disability and autism, Troina, 4-5 Aprile 2014 (6 ECM)

Sindromi malformative complesse con ritardo mentale. X Corso residenziale di genetica pediatrica. Bologna 17-19.04.2013 (18 ECM)

Corso sulle malattie Metaboliche curabili – Catania, 20 settembre- 01 Ottobre 2011

Convegno Nazionale Associazione Italiana Sindrome di Rett, “Dalla diagnosi alla presa in carico delle malattie complesse: il modello della Sindrome di Rett” Genova 11-12 Giugno 2011 (4 ECM)

XIII Incontro nazionale di Genetica Clinica, Roma 14-15 Febbraio 2011 (3 ECM)

Convegno di Neonatologia – Farmacologia – Pediatria, Catania 09-11 dicembre 2010

Convegno su “La Leucodistrofia di Krabbe” - Siracusa, 22 Maggio 29.05.2010

“6th International Meeting on Cryptic Chromosomal Rearrangements in Mental Retardation and Autism”  
Troina, 23-24 Aprile 2010 - Associazione Oasi Maria SS. (IRCCS) (4 ECM)

First European Dysmorphology Club - Amsterdam, 09 Marzo 2010

Cent'anni di Pediatria a Catania. Contributo della Genetica nella prevenzione. Obiettivo: la salute della madre e quella del bambino - Catania, 23 Gennaio 2009

Dal bambino all'adulto: la varietà fenotipica all'esordio e la gestione della Malattia di Gaucher. - Catania, 27 Novembre 2008

Seminari di Genetica Medica 5° incontro - Catania, 30/05-11/06/2008

Second European Course in Clinical Dysmorphology, “What I know best”. - Roma, 28-29 Marzo 2008 - Università Cattolica del Sacro Cuore (12 ECM)

“3rd International Meeting on Cryptic Chromosomal Rearrangements in Mental Retardation and Autism”  
Troina, 13-14 Aprile 2007 - Associazione Oasi Maria SS. (IRCCS)

European Course in Clinical Dysmorphology, “What I know best”. - Roma, 01-02 Dicembre 2006 - Università Cattolica del Sacro Cuore

IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana. - Venezia, 8-10 Novembre 2006 (16 ECM)

VIII Corso Nazionale di Genetica Clinica - Roma, 20-21 Febbraio 2006 - Università Cattolica del Sacro Cuore

“2nd International Meeting on Cryptic Chromosomal Rearrangements in Mental Retardation and Autism”  
Troina, 7- 8 Aprile 2006 - Associazione Oasi Maria SS. (IRCCS)

IV Convegno di Citogenetica Clinica - Catania, 25 Marzo 2006, Dipartimento di Pediatria Università di Catania

IV Convegno su Malattie Genetiche Rare - Messina, 27-28 Gennaio 2006

Congresso Nazionale 2005 SISMMME-SISN-GENCLI - Pollenzo-Bra, 16-18 Ottobre 2005

Incontri di Genetica Clinica - Bologna, 20 Giugno 2005 - Policlinico Sant'Orsola-Malpighi

XV Congresso di Genetica Medica - San Giovanni Rotondo, 9-11 giugno 2005 - IRCCS Casa sollievo della sofferenza

“1st International Meeting on Cryptic Chromosomal Rearrangements in Mental Retardation and Autism”  
Troina, 8-9 Aprile 2005 - Associazione Oasi Maria SS. (IRCCS) (4 ECM)

VII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana - Pisa, 13-16 ottobre 2004 (14 ECM)

Corso di aggiornamento “Consulenza Genetica Prenatale”, Pisa, 16 ottobre 2004 (6 ECM)

Le nuove frontiere della Genetica Medica e della Medicina Molecolare - Catania, 21, 29 Giugno, 2 Luglio 2004

XIV Congresso di Genetica Medica - San Giovanni Rotondo, 10-12 giugno 2004 - IRCCS Casa sollievo della sofferenza (13 ECM)

Corse Molecular and Computational Analysis of the Human Phenotype of the International School of Advanced BioMedicine and Bioinformatics - Lipari (Me), May 29- June 5 2004

III Convegno di Citogenetica Clinica - Catania, 3-5 Maggio 2004

Giornata Scientifica Pediatrica in onore del Prof. Florindo Mollica - Catania, 12 Dicembre 2003

Convegno su "L'importanza della Neuropediatria" - Siracusa, 21 Giugno 2002

Aggiornamento in Pediatria d'Urgenza - Piazza Armerina, 27 Aprile 2002

Convegno di Genetica Clinica - Catania, 30-31 maggio 2001

### **Altri corsi**

Addestramento informativo sui requisiti della norma ISO 9001:2008 e del Regolamento Sincert RT04.  
OdC SGS ITALIA S.p.a. , Catania, 24 Aprile 2009

Dal 18 Aprile al 07 Giugno 2003

QSM S.r.l. - Master School

"Quality master breve – ISO 9001:2000"

### **Bibliografia:**

**Sindrome di Rett** Agata Fiumara, Alessia Arena, Rita Barone

Per Il testo di Neurologia pediatrica, 2° edizione. Edizioni EDRA- Capitolo 33. Disturbi del neuro sviluppo

#### **Spliceosome malfunction causes neurodevelopmental disorders with overlapping features.**

Li D, Wang Q, Bayat A, Battig MR, Zhou Y, Bosch DG, van Haaften G, Granger L, Petersen AK, Pérez-Jurado LA, Aznar-Laín G, Aneja A, Hancarova M, Bendova S, Schwarz M, Kremlikova Pourova R, Sedlacek Z, Keena BA, March ME, Hou C, O'Connor N, Bhoj EJ, Harr MH, Lemire G, Boycott KM, Towne M, Li M, Tarnopolsky M, Brady L, Parker MJ, Faghfoury H, Parsley LK, Agolini E, Dentici ML, Novelli A, Wright M, Palmquist R, Lai K, Scala M, Striano P, Iacomino M, Zara F, Cooper A, Maarup TJ, Byler M, Lebel RR, Balci TB, Louie R, Lyons M, Douglas J, Nowak C, Afejar A, Hoyer J, Keren B, Maas SM, Motazacker MM, Martinez-Agosto JA, Rabani AM, McCormick EM, Falk MJ, Ruggiero SM, Helbig I, Møller RS, Tessarollo L, Tomassoni Ardori F, Palko ME, Hsieh TC, Krawitz PM, Ganapathi M, Gelb BD, Jobanputra V, Wilson A, Grealley J, Jacquemont S, Jizi K, Bruel AL, Quelin C, Misra VK, Chick E, Romano C, Greco D, Arena A, Morleo M, Nigro V, Seyama R, Uchiyama Y, Matsumoto N, Taira R, Tashiro K, Sakai Y, Yigit G, Wollnik B, Wagner M, Kutsche B, Hurst AC, Thompson ML, Schmidt R, Randolph L, Spillmann RC, Shashi V, Higginbotham EJ, Cordeiro D, Carnevale A, Costain G, Khan T, Funalot B, Tran Mau-Them F, Fernandez J Clin Invest. 2024 Jan 2;134(1): PMID: 37962958

#### **Butyrylcarnitine Elevation in Newborn Screening: Reducing False Positives and Distinguishing between Two Rare Diseases through the Evaluation of New Ratios.**

Messina M, Arena A, Iacobacci R, La Spina L, Meli C, Raudino F, Ruggieri M. Biomedicine. 2023 Dec 7;11(12):3247. doi: 10.3390/biomedicine11123247. PMID: 38137468



**Positive Impact of Home ERT for Mucopolysaccharidoses and Pompe Disease: The Lesson Learnt from the COVID-19 Pandemic** Agata Fiumara, Giuseppina Lanzafame, Annamaria Sapuppo, Alessia Arena, Lara Cirnigliaro and Rita Barone. *Healthcare* 2023, 11, 1176. <https://doi.org/10.3390/healthcare11081176>

**Higher frequency of TMEM199-CDG in the southern mediterranean area is associated with c.92G>C (p.Arg31Pro) mutation** Agata Fiumara, Annamaria Sapuppo, Lorenzo Ferri, Alessia Arena, Adriana Prato, Domenico Garozzo, Luisa Sturiale, Amelia Morrone, Rita Barone *European Journal of Medical Genetics* 66 (2023) 104709

**Further delineation and long-term evolution of electroclinical phenotype in Mowat Wilson Syndrome. A longitudinal study in 40 individuals** Emilia Ricci, Anna Fetta, Livia Garavelli, Stefano Caraffi, Ivan Ivanovski, Paolo Bonanni, Patrizia Accorsi, Lucio Giordano, Chiara Pantaleoni, Antonino Romeo, Alessia Arena, Silvia Bonetti, Antonella Boni, Daniela Chiarello, Veronica Di Pisa, Roberta Epifanio, Francesca Faravelli, Erica Finardi, Agata Fiumara, Daniele Grioni, Isabella Mammi, Susanna Negrin, Elisa Osanni, Federico Raviglione, Francesca Rivieri, Romana Rizzi, Salvatore Savasta, Luigi Tarani, Nicoletta Zanotta, Mowat Wilson Epilepsy Study Group Ada Dormi, Aglaia Vignoli, Mariapaola Canevini, Duccio M. Cordelli *Epilepsy & Behavior* 124 (2021) 108315

**COVID-19 Pandemic Outbreak and its Psychological Impact on Patients with Rare Lysosomal Diseases** Agata Fiumara, Giuseppina Lanzafame, Alessia Arena, Annamaria Sapuppo, Federica Raudino, Andrea Praticò, Piero Pavone and Rita Barone *J. Clin. Med.* 2020, 9, 2716; doi:10.3390/jcm9092716

**Deciphering the Invdupdel(8p) Genotype–Phenotype Correlation: Our Opinion** Manuela Lo Bianco, Davide Vecchio, Tiziana A. Timpanaro, Alessia Arena, Marina Macchiaiolo, Andrea Bartuli, Laura Sciuto, Santiago Presti, Sarah Sciuto, Annamaria Sapuppo, Agata Fiumara, Lidia Marino, Giulia Messina and Piero Pavone *Brain Sci.* 2020, 10, 451; doi:10.3390/brainsci10070451

**Neonatal Screening on Tandem Mass Spectrometry as a Powerful Tool for the Reassessment of the Prevalence of Underestimated Diseases in Newborns and Their Family Members: A Focus on Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency** MariaAnna Messina, Alessia Arena, Agata Fiumara, Riccardo Iacobacci, Concetta Meli and Federica Raudino *nt. J. Neonatal Screen.* 2020, 6, 58; doi:10.3390/ijns6030058

**Expanded Newborn Screening Using Tandem Mass Spectrometry: Seven Years of Experience in Eastern Sicily** MariaAnna Messina, Concetta Meli, Federica Raudino, Annarita Pittalà, Alessia Arena, Rita Barone, Fortunata Giuffrida, Riccardo Iacobacci, Vera Muccilli, Giovanni Sorge and Agata Fiumara *Int. J. Neonatal Screen.* 2018, 4, 12; doi:10.3390/ijns4020012

**Sindrome di Mowat-Wilson** Alessia Arena, Annarita Pittalà, Federica Raudino - *La Rivista delle Malattie Rare.* Anno 1, numero 2- maggio 2017

**Disturbi comportamentali e syndrome di Smith-Magenis** Arena A, Del Campo G, Brafà Musicoro V, Castiglione D, Barone R, Sorge G. - *Rivista italiana di Genetica e Immunologia pediatrica.* Anno IV numero 1-gennaio 2013

**Krabbe leukodystrophy in a selected population with high rate of late onset forms: longer survival linked to c.121G>A (p.Gly41Ser) mutation** Fiumara A., Barone R, Arena A, Filocamo M, Lissens W, Pavone L, Sorge G. *Clinical Genetics* 2010 Sep 28

**A novel mutation in the X-linked cyclin-dependent kinase-like 5 (CDKL5) gene associated with a severe Rett phenotype.** Sprovieri T, Conforti FL, Fiumara A, Mazzei R, Ungaro C, Citrigno L, Muglia M, Arena A, Quattrone A. *Am J Med Genet A.* 2009 Feb 27;149A(4):722-725

**A single mutation is responsible for the majority of late onset Krabbe disease patients in the Catania (Sicily, Italy) region** W.Lissens, A. Arena, S.Seneca, M.Rafi, G.Sorge, I.Liebaers, D.Wenger and A.Fiumara *Hum Mutat.* 2007 Jul;28(7):742

**Allergia alle proteine del latte vaccino: luci ed ombre** S.Leonardi, A.Arena, P.Pavone, N.Rotolo, M.La Rosa *Rivista Pediatrica Siciliana* 2001; 56:169-177

## **Poster**

**Applicazione del "FLEX Comprehensive Epilepsy Panel Plus" per lo screening delle Malattie Mitochondriali: studio preliminare** Annamaria Sapuppo, Concetta Meli, Luisa La Spina, Alessia Arena , Martino Ruggieri

**Ritardo diagnostico nella Xantomatosi cerebrotendinea** Arena A., Le Pira A., Del Campo G., Meli C., Morrone A., Fiumara A. X Congresso Annuale SIMMESN, Torino 22-25 Ottobre 2019

**Wilson-like presentation with hypertransaminasemia and hypoceruloplasminemia in a case of TMEM199-CDG** Sapuppo A, Barone R, Arena A, Garozzo D, Sturiale L, Ferri L, Morrone A, Fiumara A SSIEM Annual Symposium, Rotterdam 3-6 Settembre 2019

**Mucopolisaccaridosi type IIID, clinical characteristics and natural evolution in three patients.** Fiumara A, Barone R, Arena A, Stroppiano M, Paladino S, Le Pira A, Del Campo G. SSIEM Annual Symposium, Rotterdam 3-6 Settembre 2019

**Eterogeneità biochimica dei neonati con aumento della 3-OH-Isovalericarnitina evidenziati allo SNS nella Sicilia orientale** Messina M, Raudino F, Iacobacci R, Pittalà A, Arena A, Garofalo M, Spina M, Giuffrida F, Meli C, Fiumara A, Morrone A, Cardillo A, Caciotti A.- IX Congresso nazionale SIMMESN, Catania 21-23 Dicembre 2018

**Lo screening neonatale esteso nella Sicilia orientale** Messina M, Raudino F, Iacobacci R, Pittalà A, Arena A, Garofalo M, Spina M, Giuffrida F, Arcidiacono A, Meli C, Fiumara A, Cardillo A.- IX Congresso nazionale SIMMESN, Catania 21-22-23 Dicembre 2018

**Mucopolisaccaridosi IIID, caratteristiche cliniche ed evoluzione naturale in tre pazienti** Del campo G, Barone R, Greco F, Smilari P, Pittalà A, Arena A, Le Pira A, Stroppiano M, Fiumara A.- IX Congresso nazionale SIMMESN, Catania 21-22-23 Dicembre 2018

**Genotipo complesso in famiglia con SCAD** Meli C, Iacobacci R , Giuffrida F , Messina M , Raudino F , Arena A , Pittalà A , Arcidiacono A , Fiumara A , Caciotti A , Morrone A - VIII Congresso Annuale SIMMESN - Roma, 29.30 Novembre e 1 Dicembre 2017

**Genotipo complesso alla base di una acidemia malonica ad esordio neonatale** Meli C , Iacobacci R , Messina M , Raudino F , Arena A , Pittalà A , Arcidiacono A , Fiumara A , Tolve M , Bernardini L , Pizzuti A , Angeloni A , Carducci C. - VIII Congresso Annuale SIMMESN - Roma, 29.30 Novembre e 1 Dicembre 2017

**Encefalopatia epilettica in oloprosencefalia alobare** S.D. Marino, F.M.C.La Mendola, F. Sullo, M.E.Cucuzza, A.Arena, F.Greco, P.Smilari, A. Praticò 72° Congresso Italiano di Pediatria, Firenze 16-19 novembre 2016

**GAA de novo mutation in Infantile Pompe disease** Arena A, Raudino F, Balistreri M C, Del Campo G,

Morrone A, Catarzi S, Fiumara A SSIEM 2016 Annual Symposium, Roma 6-9 settembre 2016

**Malattie di Pompe e Gaucher: biomarkers fluorimetrici su spots ematici** Federica Raudino, Marianna Messina, Concetta Meli, Roberta Palmigiano, Viviana Brafa Musicoro, Annamaria Sapuppo, Alessia Arena, Marcella Renis, Agata Fiumara) VII Congresso nazionale SIMMESN, Firenze 16-18 dicembre 2015

**Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti subcorticali (MLC): paziente con pattern MLC2B**

A. D'Ambra, A. Castro, A.M. Lanzafame, G. Parisi, A. Arena, A. Fiumara XLI Congresso Nazionale del Gruppo Infermieri neurologia Pediatrica Bologna, 25-28 novembre 2015

**Anomalie del corpo calloso: studio osservazionale retrospettivo dei casi osservati dal 2000 al 2015**

Campanello C., barone R., Raudino F., Arena A., Del Campo G., Fiumara A. Congresso siciliano di Pediatria, Catania 19-21 novembre 2015

**Un raro caso di Sindrome di Aarskog-Scott in soggetto di sesso femminile.** L. La Spina, D. Gioè, M.C.

Magagnini, A. Arena, G. Sorge V Congresso nazionale Congiunto "Terapie innovative per Malattie Genetiche (Metaboliche e non). Napoli, 26-28 Novembre 2013

**Presenza di anomalie genetiche di MECP2 e CDKL5 in una paziente Rett con esordio precoce di convulsioni e fenotipo grave.** D. Castiglione, G. Del Campo, A. Arena, R. Barone, R. Scuderi, V. Scarià, A. Fiumara Convegno Nazionale AIRETT - Roma, 17-18 Maggio 2013.

**Severe mental retardation, autistic-like behaviour and epilepsy in a dysmorphic patient with 5q14.3**

**microdeletion syndrome.** R. Barone, A. Arena, MD Cocuzza, IM Stissi, G. Sorge, M. Zollino, G. Neri, A. Fiumara "7th International Meeting on CNVs and Genes in Intellectual Disability and Autism" Troina, 13-14 Aprile 2012 - Associazione Oasi Maria SS. (IRCCS).

**Ipotonia, macrocrania e stereotipie: un caso da microdelezione 5q14.3 q15.** A. Fiumara, M. Zollino, A.

Arena, F. Licata, A.R. Pittalà, C. Grasso, G. Sorge, G. Neri. Congresso Nazionale SISMMESN-SIMGePeD, Cagliari, 12-14 Ottobre 2009

**Nuova mutazione del gene FGD1 in una femmina con Sindrome di Aarskog** M. Baldi, L. Perroni, M.

Baffico, I. Mura, F. Greco, A. Arena, L. Barbagallo, F. Dagna Bricarelli, G. Sorge X Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana *Montecatini Terme, 14-16 Novembre 2007*

**Pachigiria e grave ambiguità dei genitali in un paziente con delezione 7qter e trisomia 16 pter**

Di Dio L.; Arena A.; Licata F.; Reitano S.; Garozzo C.; Romeo M.G, Mattina T. IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana - Venezia, 8-10 Novembre 2006

**Silvrer Russell: many genotypes for one phenotypes** Reitano S., Sorge G., Grasso M., Arena A., Perrotta

C.S., Buccheri M.G., Mattina T. IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana - Venezia, 8-10 Novembre 2006

**Globoid cell leucodystrophy: natural history and genetic aspects in 23 patients from Eastern Sicily**

A. Fiumara, R. Barone, C. Meli, A. Arena, G. Sorge, W. Lissens, 17<sup>th</sup> Annual EACD Conference - Monaco, 19-22 Novembre 2005

**D-2-OH-glutaricoaciduria: descrizione di un nuovo caso** C. Meli, A. Arena, F. Greco, L. Buscema, U.

Caruso, A. Fiumara, G. Sorge XXX Congresso della Società Italiana di Neurologia Pediatrica - Catania, 28-30 Ottobre 2004

## **Comunicazioni orali**

**Sindromi da difetto di glicosilazione (CDG) ed epilessia** G. del Campo, D. Cocuzza, L. Sturiale, A. Arena, R. Barone, A. Fiumara, XXXVIII Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia Pediatrica - Roma, 7-9 Novembre 2012

**Autismo e turbe comportamentali in 5 soggetti con Sindrome di Smith Magenis** Arena A, Licata F, Barone R, Meli C, R, Di Giorgio A, Messina A, Cocuzza M, Fiumara A. Congresso Nazionale Congiunto SISMME/SISN-SIMGePeD - Palermo, 28-30 Ottobre 2008

**Molecular analysis of Krabbe disease** W.Lissens, A.Arena, S.Seneca, M.Rafi, G.Sorge, L. De Meirleir, I.Liebaers, D.Wenger, A.Fiumara - Congresso Nazionale Congiunto SISMME/SISN-SIMGePeD - Palermo, 28-30 Ottobre 2008

**La Sindrome di Smith-Magenis. Studio fenotipico e citogenetico-molecolare di quattro pazienti** A. Arena, M.R. Politi, S. Babeli, A. Sorge, F. Licata., VIII Corso Nazionale di Genetica Clinica - Roma, 20-21 Febbraio 2006

**Displasia spondilo-costale associate a sinostosi radio-ulnare** S. Reitano, F. Greco, A. Arena, G. Sorge VIII Corso Nazionale di Genetica Clinica - Roma, 20-21 Febbraio 2006

**Patologie cromosomiche: discussione di casi clinici.** Arena A., Bruccheri M., Circo G., Di Dio L., Licata F., Marchello C., Perrotta C.S., Reitano S., Mattina T. IV Convegno su Malattie Genetiche Rare- Messina, 27-28 Gennaio 2006

**Casi Clinici** Arena A., Bruccheri M., Circo G., Di Dio L., Licata F., Marchello C., Perrotta C.S., Reitano S., Mattina T. IV Convegno su Malattie Genetiche Rare - Messina, 27-28 Gennaio 2006

**Sindrome di Rett: fenotipi atipici e analisi genetica.** Fiumara A, Arena A, Conforti FL, Sorge G. Milano Pediatria 2004. Nutrizione, Genetica, Ambiente, Obesità.- Milano 23-25 Novembre 2004.

**La Sindrome di Netherton e mutazioni del gene SPINK5.** III Convegno di Citogenetica Clinica - Catania, 3-5 Maggio 2004

**Sindrome dell' X-Fragile e ADHD** E. Marzullo, G. Romeo, A. C. Arena, G. Sorge. 19° Congresso Nazionale Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza Catania, 14-17 Ottobre 2002

La sottoscritta dà l'autorizzazione, ai sensi del RGPD 2016/679, al trattamento di tutti i dati personali forniti.

Catania, 27/05/2024



