

Curriculum Vitae

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome MARIO
Cognome GIUFFRE
Recapiti Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile
Telefono 091-6555452
Fax 091-6555452
E-mail mario.giuffre@unipa.it

FORMAZIONE TITOLI

Ha conseguito la Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Palermo il 19 Luglio 1993 discutendo una tesi dal titolo "Concordanza e discordanza della patologia malformativa nei gemelli monozigotici. Contributo clinico e revisione della letteratura" (Relatore: Chiar.mo Prof. A. La Grutta) con la votazione 110/110, lode e tesi giudicata degna di menzione.

Si è abilitato all'esercizio della professione di Medico Chirurgo nel 1993 presso l'Università degli Studi di Palermo ed è regolarmente iscritto dal 26/1/1994 all'Albo Professionale dei Medici Chirurghi della Provincia di Palermo.

Dal 1996 ha ottenuto la full registration (reg. n. 4361226) nella lista principale del "General Medical Council" (London, United Kingdom).

Ha conseguito la Specializzazione in Pediatria - indirizzo Pediatria Generale - presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università di Palermo il 12 Novembre 1997 discutendo una tesi dal titolo "La sindrome da resistenza agli ormoni tiroidei. Studio di una fratria" (Relatore: Ch.mo Prof. A. La Grutta) con la votazione 50/50 e lode.

Il 29 Novembre 1997 ad Aversa ha avuto conferito il Premio di Studio "Ospedale S. Giuseppe Moscati - Città di Aversa" del "Gruppo Normanno di Nefrourologia Neonatale e Pediatrica".

Dal 1997 al 2009 ha coordinato le attività del "Registro Siciliano delle Malformazioni Congenite" nella Sicilia Occidentale (Palermo, Trapani, Agrigento e Caltanissetta) nell'ambito dell'Indagine policentrica ISMAC (Indagine Siciliana Malformazioni Congenite) per la quale ha svolto numerose ricerche ed indagini epidemiologiche ed ha organizzato incontri periodici con la rete dei centri che collaborano (tutti i Centri nascita pubblici e privati, le Terapie Intensive Neonatali, le Divisioni di Nefrologia Pediatrica, Chirurgia Pediatrica e Cardiologia Pediatrica). Dal 2010, in seguito all'adozione del nuovo Sistema di Rilevazione informatizzata delle Malformazioni Congenite in Sicilia istituito dall'Assessorato Regionale alla Salute, è consulente dell'Assessorato stesso e collabora attivamente per l'organizzazione e il coordinamento della Rete Regionale per le Malformazioni Congenite e l'ottimizzazione ed analisi dei dati raccolti.

Nel Dicembre 1997 ha vinto, classificandosi al primo posto in graduatoria, il concorso pubblico per titoli ed esami di ammissione alla Scuola di Specializzazione in Pediatria - indirizzo Neonatologia Patologia Neonatale - dell'Università di Milano (Direttore: Ch.mo Prof. A. Marini) per l'anno accademico 1997/98, cui ha poi rinunciato per incompatibilità di incarichi.

Nel Settembre 1998 ha vinto, classificandosi al primo posto in graduatoria, il concorso pubblico per titoli ed esami per un contratto in qualità di Dirigente Medico Pediatra presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale del Dipartimento Materno Infantile dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo, ove ha preso servizio il 2 Ottobre 1998.

Nel Marzo 1999 ha vinto, classificandosi al primo posto in graduatoria, il concorso pubblico per titoli ed esami a Ricercatore Universitario in Pediatria Generale e Specialistica (Settore Scientifico Disciplinare F19A oggi MED38) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo. Il 16/6/1999 ha preso servizio (D.D. 1746 del 9/6/99), con la qualifica di Ricercatore Universitario in Pediatria nei ruoli didattico, clinico-assistenziale e di ricerca, presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale del Dipartimento Materno Infantile dell'Università degli Studi di Palermo. Dal 16/6/2002 è confermato nel ruolo di Ricercatore Universitario in Pediatria (MED 38) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Palermo (Decreto Dirigenziale n. 2556 del 15/10/2003).

Svolge la sua attività a tempo pieno presso il Dipartimento Materno Infantile dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo, dal 2/10/1998 al 15/6/1999 in qualità di Dirigente Medico di I livello specialista in Pediatria e dal 16/6/1999 con la qualifica di Ricercatore Universitario in Pediatria.

Dal 2001 è "Responsabile per la Qualità e la Formazione" per le Unità Operative di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale e dal 2002 per l'intero Dipartimento Materno Infantile dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo. Ha organizzato e/o partecipato a numerosi corsi di formazione e corsi di aggiornamento per il personale dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo. Dal 2006 ha curato il processo di accreditamento delle Unità Operative di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale e del Dipartimento Materno Infantile dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo. Nel 2007 ha collaborato alla elaborazione della "Carta dei Servizi" dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo. Nel 2007 e 2008 ha curato il progetto "Sistema di Incident Reporting" per il Dipartimento Materno Infantile dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo finalizzato ad incentivare il processo di segnalazione degli eventi avversi indesiderati e dei near miss, avviarne il monitoraggio e sviluppare azioni sistematiche di analisi e di miglioramento.

Dal 2001 e "Referente dei Flussi Informativi Aziendali" per le Unità Operative di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo.

Nel 2002 ha conseguito il titolo di Dottore di Ricerca in "Nutrizione dell'Età Evolutiva" (Coordinatore: Ch.mo Prof. A. Falorni) XIII ciclo presso l'Università degli Studi di Perugia discutendo una tesi dal titolo "Il ruolo della leptina nell'omeostasi metabolico-nutrizionale e nella crescita dei neonati di basso peso" (Relatore: Prof.ssa L. Perrone).

Dal 2005 e titolare dell'incarico dirigenziale "Gestione clinica integrata del neonato con malformazioni congenite" presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo.

Dal 1/1/2012 e Responsabile della Unità Operativa Semplice di Terapia Intensiva Neonatale del Dipartimento Materno Infantile dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "P. Giaccone" di Palermo. Negli ultimi 10 anni ha sostituito frequentemente il Direttore (Prof. G. Corsello) nelle sue funzioni in caso di assenza.

Dal 1999, con la qualifica di Ricercatore Universitario in Pediatria Generale e Specialistica, svolge attività didattica nei Corsi di Laurea Magistrale, nei Corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie e nelle Scuole di Specializzazione della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo. Dal 2009 e Coordinatore del Corso Integrato di "Pediatria Generale e Specialistica" del Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia di Caltanissetta e del Corso Integrato di "Scienze Mediche Specialistiche II" del Corso di Laurea in Dietistica di Palermo.

E' stato componente numerose volte di Commissioni di esame, Commissioni di Laurea, Commissioni di Diploma, Commissioni di abilitazione all'esercizio professionale, Commissioni di ammissione ai Corsi di Laurea Magistrale e ai Corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie della Facoltà di Medicina e Chirurgia, Commissione di ammissione alla Scuola di Specializzazione in Pediatria, Commissioni di Concorso per contratti per Dirigente Medico Pediatra.

E' stato relatore ed ha seguito personalmente la stesura di oltre 50 tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia e tesi di Specializzazione in Pediatria di studenti che ha seguito durante il corso di studi.

Ha, inoltre, organizzato numerosi eventi (Convegni scientifici, Corsi di Formazione, Corsi di Aggiornamento,) per i ricercatori, il personale sanitario e per i pazienti e le loro famiglie nell'ottica dell'aggiornamento continuo, della multidisciplinarietà e del coinvolgimento di tutti gli operatori nel perseguimento della qualità ed efficienza in campo sanitario.

Ha partecipato attivamente ad oltre 150 Congressi scientifici e Corsi teorico-pratici nazionali ed internazionali contribuendo con relazioni, comunicazioni, posters. Ha svolto oltre 110 relazioni per invito in Congressi e Corsi nazionali e internazionali.

Ha ottima conoscenza della lingua inglese e capacità ed esperienza nell'uso dei computers e nell'applicazione e nello sfruttamento in campo biomedico delle reti informatiche.

Ha collaborato a numerosi progetti di ricerca e formazione in campo pediatrico e interdisciplinari, locali e nazionali, finanziati dalla Facoltà di Medicina, dall'Ateneo di Palermo, dalla Regione Sicilia, dal Ministero della Salute, dal Ministero dell'Istruzione dell'Università e della Ricerca, dal Ministero Affari Esteri e da altri enti pubblici e privati.

I campi della Pediatria per i quali ha mostrato maggiore interesse scientifico sono la Genetica Clinica, la Neonatologia e la Endocrinologia Pediatrica.

La sua attività scientifica ha dato luogo alla pubblicazione di oltre 100 lavori scientifici su riviste nazionali ed internazionali, recensioni, traduzioni di trattati scientifici internazionali, stesura di capitoli di volumi scientifici nazionali e internazionali e monografie. Ha inoltre prodotto oltre 40 contributi in estenso e 140 abstract di comunicazioni o poster, editi a stampa in Volumi di Atti di Congressi nazionali e internazionali.

ATTIVITA' DIDATTICA

Attività didattica universitaria

Dal 1999, con la qualifica di Ricercatore Universitario in Pediatria Generale e Specialistica, svolge una intensa attività didattica nei Corsi di Laurea Magistrale, nei Corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie e nelle Scuole di Specializzazione della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo. Dal 2009 è Coordinatore del Corso Integrato di "Pediatria Generale e Specialistica" del Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia di Caltanissetta e del Corso Integrato di "Scienze Mediche Specialistiche II" del Corso di Laurea in Dietistica di Palermo.

È stato componente numerose volte di Commissioni di esame, Commissioni di Laurea, Commissioni di Diploma, Commissioni di abilitazione all'esercizio professionale, Commissioni di ammissione ai Corsi di Laurea Magistrale e ai Corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie della Facoltà di Medicina e Chirurgia, Commissione di ammissione alla Scuola di Specializzazione in Pediatria, Commissioni di Concorso per contratti per Dirigente Medico Pediatra.

È stato relatore ed ha seguito personalmente la stesura di oltre 50 tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia e tesi di Specializzazione in Pediatria di studenti che ha seguito durante il corso di studi.

Titolarità di insegnamenti nei Corsi di Laurea Magistrale:

"Pediatria Generale e Specialistica" nel Corso Integrato di "Pediatria Generale e Specialistica" del Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia (Polo Didattico di Caltanissetta e successivamente, dal 2005, Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia di Caltanissetta) dall'AA 1999-2000 a tutt'oggi

"Neonatologia" nel Corso Integrato di Pediatria Generale e Specialistica del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università di Palermo (Polo Didattico di Caltanissetta) nell'AA 2001-2002

Titolarità di insegnamenti nei Corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie:

"Pediatria Generale e Specialistica" nel Corso Integrato di "Patologia della Riproduzione Umana, Medicina Prenatale e Perinatale, Neonatologia" del Corso di Laurea in Ostetricia (sede formativa Palermo) dall'AA 2001-2002 all'AA 2009-2010

"Genetica clinica" nel Corso di Laurea in Ostetricia (sede formativa Trapani) dall'AA 2001-2002 all'AA 2002-2003

"Pediatria Generale e Specialistica II" nel Corso Integrato di "Puerperio, Lattazione e Norme di Igiene" del Corso di Laurea in Ostetricia (sede formativa Trapani) dall'AA 2003-2004 all'AA 2009-2010

"Pediatria" nel Corso Integrato di "Scienze Mediche Specialistiche II" del Corso di Laurea in Dietistica di Palermo dall'AA 2009-2010 a tutt'oggi

Titolarità di Attività Didattiche Opzionali nei Corsi di Laurea:

"Approccio clinico-diagnostico alle malattie genetiche dell'età evolutiva" dall'AA 2004-2005 all'AA 2009-2010

"Uropatie malformative: inquadramento pre- e post-natale" dall'AA 2004-2005 all'AA 2009-2010 "Endocrinologia perinatale" dall'AA 2004-2005 all'AA 2009-2010

"Medicina perioperatoria e anestesia in Pediatria" dall'AA 2005-2006 all'AA 2009-2010

"Malattie congenite ed acquisite della emostasi nell'infanzia" dall'AA 2006-2007 all'AA 2008-2009 "Fisiopatologia e clinica dell'età neonatale" dall'AA 2006-2007 all'AA 2008-2009

"La clownterapia nell'infanzia" dall'AA 2006-2007 all'AA 2008-2009

"Sviluppo fetale e malformazioni" dall'AA 2007-2008 all'AA 2009-2010 Titolarità di insegnamenti nelle Scuole di Specializzazione:

"Genetica Clinica e Malattie Ereditarie" nella Scuola di Specializzazione in Pediatria Generale e Specialistica dall'AA 1999-2000 all'AA 2007-2008

"Neonatologia 1° anno" nella Scuola di Specializzazione in Pediatria Generale e Specialistica dall'AA 2008-2009 a tutt'oggi

"Perinatologia" nella Scuola di Specializzazione in Pediatria Generale e Specialistica dall'AA 2009-2010 a tutt'oggi

"Neonatologia 4° anno" nella Scuola di Specializzazione in Pediatria Generale e Specialistica dall'AA 2010-2011 a tutt'oggi

"Inglese" nella Scuola di Specializzazione in Pediatria Generale e Specialistica dall'AA 2010-2011 a tutt'oggi "Genetica Medica" nella Scuola di Specializzazione in Malattie Infettive dall'AA 2000-2001 a tutt'oggi "Genetica Medica applicata alla Dermatologia" nella Scuola di Specializzazione in Dermatologia e

Venereologia dall'AA 2000-2001 a tutt'oggi

"Embriologia e Genetica Oculare" nella Scuola di Specializzazione in Oftalmologia dall'AA 2000-2001 all'AA 2010-2011

"Pediatria" nella Scuola di Specializzazione in Cardiologia dall'AA 2001-2002 a tutt'oggi

RICERCHE FINANZIATE

PRIN 2004: Studio clinico e genetico dei disordini della differenziazione sessuale e analisi di mutazioni responsabili (protocollo n. 2004064483002)

Progetto di ricerca di Ateneo 2001: Potenziamento dei laboratori per attività didattiche e di ricerca

Progetto di ricerca di Ateneo 2001: Indagine epidemiologica, studio diagnostico e progetto di follow-up clinico-assistenziale per la sindrome dell'X-fragile nella Sicilia Occidentale

Progetto di ricerca di Ateneo 2002: Progetto di follow-up multidisciplinare dei pazienti con sindrome di Down: sperimentazione di un nuovo protocollo terapeutico-nutrizionale per il miglioramento delle performances neuropsicomotorie

Progetto di ricerca di Ateneo 2003: Le malformazioni congenite nei nati da genitori immigrati in Italia

Progetto di ricerca di Ateneo 2004: Epidemiologia e screening neonatale della sordità da causa genetica

Progetto di ricerca di Ateneo 2005: Studio epidemiologico e genetico delle malformazioni genitali in neonati a termine, pretermine, IUGR, gemelli e nati da gravidanza indotta

Progetto di ricerca di Ateneo 2006: Studio dei riarrangiamenti microscopici subtelomerici nei nati con malformazioni congenite multiple

Progetto di ricerca di Ateneo 2007: Il rischio malformativo nei nati da donne epilettiche

Progetti innovativi di Ateneo 2007: L'indagine forense al servizio della tutela del minore migrante. Studio di associazione delle variabili e definizione di linee-guida per una più accurata determinazione dell'età del minore

Attività di ricerca finalizzata 2001 finanziata dal Ministero della Salute nell'ambito del Programma per la Ricerca Sanitaria: Validazione di test genetici per patologie ereditarie di rilevanza socio-sanitaria in Sicilia

Attività di ricerca finalizzata 2006 finanziata dal Ministero della Salute nell'ambito del Programma per la Ricerca Sanitaria: Immigrati e modelli di ricerca sanitaria appropriati

Progetto di ricerca finanziato dall'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro: Prospective screening of mutations of genes involved in hemopoiesis in newborns with Down syndrome

Progetto di ricerca finanziato dall'Assessorato alla Sanità della Regione Sicilia: Epidemiologia, diagnosi e prevenzione delle malattie genetiche con interessamento uditivo e visivo

Master Europeo di I Livello per personale dei Paesi dell'Africa sub-Sahariana co-finanziato dal Ministero Affari Esteri e dall'Università di Palermo nell'ambito dei Progetti di Cooperazione Italiana allo Sviluppo per 448.000,00 (2011-2012): Formazione di infermieri professionali specializzati in neonatologia, puericultura e assistenza materna

INCARICHI / CONSULENZE

Incarichi Dirigenziali Assistenziali

Dal 2005 è titolare dell'incarico dirigenziale "Gestione clinica integrata del neonato con malformazioni congenite" presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale dell'Azienda Policlinico dell'Università di Palermo.

Dal 1/1/2012 è Responsabile della Unità Operativa Semplice di Terapia Intensiva Neonatale del Dipartimento Materno Infantile dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "P. Giaccone" di Palermo.

Negli ultimi 10 anni sostituisce frequentemente il Direttore nelle sue funzioni in caso di assenza.

Dal 2003 al 2009 ha fatto parte del direttivo nazionale del "Gruppo di Studio di Genetica Clinica" della "Società Italiana di Neonatologia".

Dal 2010 a tutt'oggi fa parte del Consiglio Direttivo della SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità congenite), anche con l'incarico di Tesoriere.

Dal 2012 fa parte del direttivo nazionale del "Gruppo di Studio di Infettivologia Neonatale" della "Società Italiana di Neonatologia".

Negli ultimi 10 anni attività in qualità di reviewer per le riviste "The Journal of Pediatrics", "BMC Medical Genetics" e "BMC Pediatrics". Dal 2011 fa parte dell'editorial board della rivista "BMC Pediatrics" in qualità di Associate Editor.

ASSOCIAZIONI SCIENTIFICHE

Iscrizioni a Società Scientifiche

Società Italiana di Pediatria (SIP);

Società Italiana di Neonatologia (SIN);

Società Italiana di Genetica Umana (SIGU);

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità congenite (SIMGePeD).

Dal 2003 al 2009 ha fatto parte del direttivo nazionale del "Gruppo di Studio di Genetica Clinica" della "Società Italiana di Neonatologia".

Dal 2010 a tutt'oggi fa parte del Consiglio Direttivo della SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità congenite), anche con l'incarico di Tesoriere.

Dal 2012 fa parte del direttivo nazionale del "Gruppo di Studio di Infettivologia Neonatale" della "Società Italiana di Neonatologia".

PUBBLICAZIONE

1.

2012 - Articolo in rivista

Giuffrè M, Piro E, Corsello G (2012). Prematurity and twinning. THE JOURNAL OF MATERNAL-FETAL &

NEONATAL MEDICINE, vol. 25, p. 6-10, ISSN: 1476-7058, doi: 10.3109/14767058.2012.712350

2.

2012 - Articolo in rivista [allegato ©]

Corsello G, Giuffrè M (2012). Congenital malformations. THE JOURNAL OF MATERNAL-FETAL &

NEONATAL MEDICINE, vol. 25, p. 25-29, ISSN: 1476-7058, doi: 10.3109/14767058.2012.664943

3.

2012 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

Corsello G, Gabriele B, Giuffrè M (2012). Global (pharmacological and non pharmacological) prevention of RSV infection. In: Perinatal Pharmacology: individualized neonatal therapy. p. 305-313, Quartu S. Elena (Cagliari):Hygeia Press, ISBN: 9788890651434

4.

2012 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

Corsello G, Giuffrè M (2012). Congenital Malformations and Syndromes: Early Diagnosis and Prognosis. In: Neonatology. A Practical Approach to Neonatal Diseases. p. 31-45, Milano: Springer-Verlag Italia, ISBN: 978-884701404-6, doi: 10.1007/978-88-470-1405-3

5.

2012 - Traduzione in volume

Giuffrè M (2012). Sezione 10 Medicina Fetale e Neonatale. Capitolo 54 Valutazione della madre, del feto e del neonato. In: Marcdante KJ, Kliegman RM, Jenson HB, Behrman RE. Nelson Manuale di Pediatria - Sesta Edizione. p. 205-224, Milano: Elsevier, ISBN: 978-88-214-3228-6

6.
2012 - Traduzione in volume

Giuffre' M (2012). Sezione 17 Apparato Respiratorio. Capitolo 129 Valutazione dell'Apparato Respiratorio, Capitolo 130 Controllo della Respirazione, Capitolo 131 Ostruzione delle Vie Aeree Superiori, Capitolo 132 Patologie delle Vie Aeree inferiori, del Parenchima e della Vascolarizzazione Polmonare, Capitolo 133 Fibrosi Cistica, Capitolo 134 Gabbia Toracica e Pleura. In: Marcdante KJ, Kliegman RM, Jenson HB, Behrman RE. Nelson Manuale di Pediatria - Sesta Edizione. p. 495-520, Milano: Elsevier, ISBN: 978-88-214-3228-6

7.
2012 - Articolo in rivista [allegato ©]

Giuffre' M, Cipolla D, Bonura C, Geraci DM, Aleo A, Di Noto S, Nociforo F, Corsello G, Mammìna C (2012). Epidemic spread of STI-MRSA-IVa in a neonatal intensive care unit, Italy.. BMC PEDIATRICS, vol. 12, 64, ISSN: 1471-2431, doi: 10.1186/1471-2431-12-64

8.
2012 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

Corsello G, Giuffre' M (2012). Capitolo 2. Caratteristiche del neonato sano e adattamento alla vita extrauterina. Il Pediatra-Neonatologo in sala parto. In: Pediatria essenziale. Trattato di clinica e terapia, V edizione. MILANO:Edi.Ermes, ISBN: 9788870512250

9.
2011 - Contributo in Atti di convegno

SALERNO S, LO CASTO A, VITABILE S, LA TONA G, GIUFFRE M (2011). ESPR 2010. In: ESPR 2010.

Bordeaux (France)

10.
2011 - Articolo in rivista [allegato ©]

Cipolla D, Giuffre M, Mammìna C, Corsello G (2011). Prevention of nosocomial infections and surveillance of emerging resistances in NICU. THE JOURNAL OF MATERNAL-FETAL & NEONATAL MEDICINE, vol. 24, p. 23-26, ISSN: 1476-7058

11.
2011 - Articolo in rivista

Lo Iacono M, Anzalone R, Corrao S, Giuffre M, Di Stefano A, Giannuzzi P, Cappello F, Farina F, La Rocca G (2011). Perinatal and Wharton's jelly-derived mesenchymal stem cells in cartilage regenerative medicine and tissue engineering strategies. THE OPEN TISSUE ENGINEERING AND REGENERATIVE MEDICINE JOURNAL, ISSN: 1875-0435, doi: 10.2174/1875043501104010072

12.
2011 - Articolo in rivista

Giuffre' M, Schierz IM, La Placa S (2011). Newborn with prenatal diagnosis of CAM. AREA PEDIATRICA, vol. 12, p. 25-26, ISSN: 1591-0075

1.
2011 - Articolo in rivista

Schierz IA, La Placa S, Giuffre' M, Montalbano G, Lenzo M, Corsello G (2011). Transient hepatic nodular lesions associated with patent ductus venosus in preterm infants. AMERICAN JOURNAL OF PERINATOLOGY, vol. 28, p. 177-180, ISSN: 0735-1631, doi: <http://dx.doi.org/10.1055/s-0030-1265829>

2.
2010 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

Giuffre M (2010). Anomalie Congenite. In: I Gemelli: un profilo di medicina perinatale e pediatrica. p. 77-93, Quartu S. Elena (Cagliari):Hygeia Press, ISBN: 978-889043897-4

3.
2010 - Articolo in rivista

De Sanctis L, Giuffre M (2010). Laboratory investigations in genetic syndromes: examples of clinical approach in the neonatal unit.. MINERVA PEDIATRICA, vol. 62, p. 193-195, ISSN: 0026-4946

4.
2010 - Articolo in rivista

Giuffre M, De Sanctis L (2010). Genetic syndrome suspicion: examples of clinical approach in the neonatal unit.. MINERVA PEDIATRICA, vol. 62, p. 199-201, ISSN: 0026-4946

5.
2009 - Articolo in rivista

GHIRRI P, SCARAMUZZO RT, BERTELLONI S, PARDI D, CELANDRONI A, COCCHI G, DANIELI R, DE SANTIS L, DI STEFANO MC, GEROLA O, GIUFFRE' M, GRAGNANI GS, MAGNANI C, MEOSI C, MERUSI I, SABATINO G, TUMINI S, CORSELLO G, BOLDRINI A (2009). PREVALENCE OH HYPOSPADIAS IN ITALY ACCORDING TO SEVERITY, GESTATIONAL AGE AND BIRTWEIGHT: AN EPIDEMIOLOGICAL STUDY. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, ISSN: 1824-7288

6.
2008 - Articolo in rivista

Corsello G, Giuffre' M (2008). Health of immigrant children: Congenital disease. REVISTA ESPANOLA DE PEDIATRIA, vol. 64, p. 243-244, ISSN: 0034-947X

7.
2007 - Contributo in Atti di convegno

GIUFFRE' M, NICETA M, FABIANO C, SAMMARCO P, ANTONA V, PICCIONE M, CORSELLO G (2007). *Epidemiologia della sordità geneticamente trasmessa nella popolazione siciliana. In: Percorsi diagnostico-assistenziali tra ospedale e territorio. Pisa, 4-5 Maggio 2007, p. 29-37, PISA: Felici Editore, ISBN: 978-88-6019-129-8*

8.
2007 - Articolo in rivista [allegato ©]

CARTA M, CIMADOR M, GIUFFRE M, SERGIO M, DI PACE MR, DE GRAZIA E, CORSELLO G (2007). *Unilateral multicystic dysplastic kidney in infants exposed to antiepileptic drugs during pregnancy. PEDIATRIC NEPHROLOGY, vol. 22, p. 1054-1057, ISSN: 0931-041X, doi: 10.1007/s00467-007-0446-x*

9.
2007 - Articolo in rivista [allegato ©]

MAMMINA C, DI CARLO P, CIPOLLA D, GIUFFRE M, CASUCCIO A, DI GAETANO V, PLANO MR, D'ANGELO E, TITONE L, CORSELLO G (2007). *Surveillance of multidrug-resistant gram-negative bacilli in a neonatal intensive care unit: prominent role of cross transmission. AMERICAN JOURNAL OF INFECTION CONTROL, vol. 35, p. 222-230, ISSN: 0196-6553, doi: 10.1016/j.ajic.2006.04.210*

10.
2007 - Articolo in rivista [allegato ©]

NICETA M, FABIANO C, SAMMARCO P, PICCIONE M, ANTONA V, GIUFFRE M, CORSELLO G (2007). *Epidemiological study of nonsyndromic hearing loss in sicilian newborns. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A, vol. 143A, p. 1666-1670, ISSN: 1552-4825, doi: 10.1002/ajmg.a.31836*

11.
2007 - Articolo in rivista [allegato ©]

Forte GI, Piccione M, Scola L, Crivello A, Galfano C, Corsi MM, Chiappelli M, Candore G, Giuffre M, Verna R, Licastro F, Corsello G, Caruso C, Lio D (2007). *Apolipoprotein E genotypic frequencies among Down syndrome patients imply early unsuccessful aging for ApoE4 carriers. REJUVENATION RESEARCH, vol. 10, p. 293-299, ISSN: 1549-1684, doi: 10.1089/rej.2006.0525*

12.
2007 - Articolo in rivista

Maggio MC, Corsello M, Piccione M, Piro E, Giuffre' M, Liotta, A (2007). *Neonatal presentation of Prader Willi syndrome. Personal records. MINERVA PEDIATRICA, vol. 59, p. 817-823, ISSN: 0026-4946*

13.
2006 - Articolo in rivista

CORSELLO G, CICERO L, GIUFFRE' M, LA GRUTTA S, PICCIONE M, PUSATERI F, CIACCIO M, ROCCELLA M (2006). *Maternal hyperphenylalaninemia syndrome: neuropsychological evaluation of four subjects during childhood and adolescence. MINERVA PEDIATRICA, vol. 58, p. 557-569, ISSN: 0026-4946*

14.
2006 - Articolo in rivista

PICCIONE M, PICCIONE F, GIUFFRE' M, DE SIMONE G, PERITORE M, PIERLUIGI M, CORSELLO G (2006). *Leri-Weill's syndrome: clinical, radiological and genetic investigations in five patients. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS*, vol. 32, p. 55-59, ISSN: 1720-8424

1.

2005 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, LOMBARDO S., PICCIONE M., PIRO E., AGOSTA E., SAMMARCO P., CORSELLO G. (2005). *Six patients with Pro250Arg mutation in FGFR3 in a family with coronal craniosynostosis: intrafamilial variability and clinical management. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS*, vol. 31, p. 195-200, ISSN: 1720-8424

2.

2005 - Articolo in rivista

CORSELLO G., GIUFFRE' M, PICCIONE M., PIRO E., CASSATA N., CAVANI S., MALACARNE M., PIERLUIGI M. (2005). *Rare chromosomal abnormalities: A mosaic of four cell lines with two rings involving chromosomes X and 21. First report in a male newborn patient. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS*, vol. 31, p. 70-76, ISSN: 1720-8424

3.

2005 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, CORSELLO G. (2005). *I nati da procreazione assistita - Rischio perinatale. OCCHIO*

CLINICO. PEDIATRIA, vol. 5, p. 156-157, ISSN: 1592-1093

4.

2005 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, CORSELLO G. (2005). *I nati da procreazione assistita - Rischio genetico e malformativo.*

OCCHIO CLINICO. PEDIATRIA, vol. 4, p. 126-127, ISSN: 1592-1093

5.

2005 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

DE CURTIS M., GIUFFRE' M (2005). *Il neonato patologico. In: Ostetricia e Ginecologia. A cura di C.*

Nappi.. p. 691-702, NAPOLI:Idelson-Gnocchi, ISBN: 88-7947-389-1

6.

2005 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

DE CURTIS M., GIUFFRE' M (2005). *Il neonato sano. In: Ostetricia e Ginecologia. A cura di C. Nappi..*

p. 337-346, NAPOLI:Idelson-Gnocchi, ISBN: 88-7947-389-1

7.
2005 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)
- GIUFFRE' M, CATALANO G., CATALDO F., CORSELLO G. (2005). Malformazioni congenite nei neonati da genitori stranieri. In: Il bambino immigrato - Attualità e prospettive. A cura di F. Cataldo e O. Gabrielli.. vol. 2, p. 115-123, CENTO:Editeam, ISBN: 88-89238-43-7*
8.
2005 - Monografia o trattato scientifico
- GIUFFRE' M, CORSELLO G. (2005). Registro ISMAC Sicilia Occidentale - Attività 2000-2004. p. 1-35, PALERMO:AGEP*
9.
2005 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)
- CORSELLO G., GATTUCCIO F., GIUFFRE' M, MONTALTO F. (2005). Sviluppo dell'apparato genitale maschile - Genitali piccoli. In: Trattato di Andrologia. A cura di M. Porena e G.F. Meschini Fabris.. p. 152-158, TORINO:UTET, ISBN: 88-02-06238-2*
10.
2005 - Contributo in Atti di convegno
- CORSELLO G., GIUFFRE' M (2005). Il pediatra ed i nati da fecondazione artificiale. In: 61° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria. Montecatini Terme 28 Settembre - 2 Ottobre 2005, vol. 4 n° 1*
11.
2005 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)
- DE CURTIS M, GIUFFRE' M (2005). Alimentazione del lattante. In: Pediatria. A cura di M. Mendicini.. vol. 1, p. 244-252, ROMA:Verduci Editore, ISBN: 88-7620-686-8*
12.
2005 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)
- DE CURTIS M, GIUFFRE' M (2005). Fabbisogni nutrizionali. In: Pediatria. A cura di M. Mendicini.. vol. 1, p. 229-244, ROMA:Verduci Editore, ISBN: 88-7620-686-8*
13.
2005 - Articolo in rivista
- CORSELLO G., GIUFFRE' M (2005). Le problematiche IUGR nei gemelli. MINERVA PEDIATRICA, vol. 57, p. 26-28, ISSN: 0026-4946*

14.
2005 - Contributo in Atti di convegno

GIUFFRE' M (2005). I nati da procreazione medicalmente assistita: rischio genetico e malformativo. In: Atti VIII International Congress of the Society for New technology in Gynecology, Reproduction and Neonatology. Rome, 10-13 October 2005, p. 12-14

15.
2005 - Articolo in rivista

CARTA M, MARESI E, GIUFFRE' M, CATALANO G, PIRO E, SIRACUSA F, CORSELLO G (2005). Congenital hepatic mesenchymal hamartoma associated with mesenchymal stem villous hyperplasia of the placenta: case report. JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY, vol. 40(5), p. 37-39, ISSN: 0022-3468, doi: 10.1016/j.jpedsurg.2005.02.018

1.
2005 - Articolo in rivista [allegato ©]

CATALDO F, SCOLA L, PICCIONE M, GIUFFRE' M, CRIVELLO A, FORTE GI, LIO D, CORSELLO G (2005). Evaluation of cytokine polymorphisms (TNF α , IFN γ and IL-10) in Down patients with celiac disease. DIGESTIVE AND LIVER DISEASE, vol. 37, p. 923-927, ISSN: 1590-8658, doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.dld.2005.08.001>

2.
2005 - Articolo in rivista [allegato ©]

PICCIONE M, CECCONI M, GIUFFRE' M, LO CURTO M, MALACARNE M, PIRO E, RICCIO A, CORSELLO G (2005). Perlman syndrome: Clinical report and nine-year follow-up. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A, vol. 139A, p. 131-135, ISSN: 1552-4825, doi: 10.1002/ajmg.a.30994

3.
2004 - Contributo in Atti di convegno

CIPOLLA D, MAMMINA C, CORNAGLIA G, DI CARLO P, GIUFFRE' M, CASACCIO A, DI GAETANO V, CORSELLO G. (2004). Spread of a new MBL-producing strain of Pseudomonas Aeruginosa in NICU during microbiological surveillance in 2003. In: International Workshop on Neonatology - Neonatology in Progress. 29-30 October 2004, vol. 26

4.
2004 - Contributo in Atti di convegno

CORSELLO G, GIUFFRE' M, PIRO E. (2004). Il neonato ipossico. In: Atti XIV Congresso Nazionale

SIEOG. Dicembre 2004, p. 120-123

5.
2004 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, CORSELLO G. (2004). Perché non bere e non fumare in gravidanza - Le conseguenze del

fumo sul feto e sul neonato. OCCHIO CLINICO. PEDIATRIA, vol. 4, p. 116-117, ISSN: 1592-1093

6.

2004 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, CORSELLO G. (2004). Perche non bere e non fumare in gravidanza - Le conseguenze dell'alcool sul feto e sul neonato. OCCHIO CLINICO. PEDIATRIA, vol. 3, p. 88-89, ISSN: 1592-1093

7.

2004 - Articolo in rivista

PICCIONE M, GIUFFRE' M, CALA' E, ANASTASI M, CORSELLO G (2004). Newborn with oral, facial and digital abnormalities. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol. 30, p. 83-85, ISSN: 1720-8424

8.

2004 - Articolo in rivista

CARTA M, GIUFFRE' M, CASTIGLIONE A, LA PLACA S, LOMBARDO S, PIRO E, CORSELLO G (2004). Long gap esophageal atresia and associated anomalies. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol. 30, p. 184-188, ISSN: 1720-8424

9.

2004 - Articolo in rivista

SAMMARCO P, FABIANO C, GIARDINA F, GIUFFRE' M, PICCIONE M, CORSELLO G (2004). Rapid molecular diagnosis of Gilbert's syndrome. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol. 30, p. 245-247, ISSN: 1720-8424

10.

2004 - Articolo in rivista [allegato ©]

GIUFFRE M, LA PLACA S, CARTA M, CATALIOTTI A, MARINO M, PICCIONE M, PUSATERI F, MELI F, CORSELLO G (2004). Hypercalciuria and kidney calcifications in terminal 4q deletion syndrome: further evidence for a putative gene on 4q.. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A, vol. 15, p. 186-190, ISSN: 1552-4825, doi: 10.1002/ajmg.a.20561

11.

2004 - Articolo in rivista [allegato ©]

GIUFFRE' B, PARINI R, RIZZUTI T, MORANDI L, VAN DIGGELEN OP, BRUNO C, GIUFFRE' M, CORSELLO G, MOSCA F (2004). Severe neonatal onset of glycogenosis type IV: Clinical and laboratory findings leading to diagnosis in two siblings. JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, vol. 27, p. 609-619, ISSN: 0141-8955, doi: 10.1023/B:BOLI.0000042980.45692.bb

12.

2004 - Articolo in rivista [allegato ©]

GIUFFRE M, SAMMARCO P, FABIANO C, GIARDINA F, LUNETTA F, CORSELLO G (2004). Identification of a new nonsense mutation (Tyr129Stop) of the SRY gene in a newborn infant with XY sex-reversal. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A, vol. 128A, p. 46-47, ISSN: 1552-4825, doi: 10.1002/ajmg.a.30075

13.

2003 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, PICCIONE M, MARTINES M, CATALIOTTI A, MARINO M, CORSELLO G (2003). *Partial trisomy 9p and partial monosomy 6q resulting from paternal reciprocal translocation 6;9: overlapping manifestations of characteristic phenotypes from birth to age 4 years.* THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, vol. 29, p. 291-297, ISSN: 1720-8424

1.

2003 - Articolo in rivista

CIACCIO M, PICCIONE M, GIUFFRE' M, MACAIONE V, VOCCA V, BONO A, CORSELLO G (2003). *Aminoacid profile and oxidative status in children affected by Down syndrome before and after supplementary nutritional treatment.* ITALIAN JOURNAL OF BIOCHEMISTRY, vol. 52, p. 72-79, ISSN: 0021-2938

2.

2003 - Contributo in Atti di convegno

CORSELLO G, GIUFFRE' M, PIRO E. (2003). *Etiologia, clinica e prevenzione delle malformazioni craniofacciali.* In: *Atti delle Giornate Umbro Lombarde di Neonatologia e Pediatria.* 20-22 Marzo 2003, p. 47-49

3.

2003 - Articolo in rivista

MEMO L, COCCHI G, CLERICI D, GHIRI P, GIUFFRE' M, LUNGAROTTI MS. (2003). *Tecniche di rilevazione dei dimorfismi nel neonato con sospetta sindrome malformativa.* PEDIATRIA MEDICA E CHIRURGICA, vol. 140, p. 188-189, ISSN: 0391-5387

4.

2003 - Contributo in Atti di convegno

CATALANO G, DALEO F, ZIINO L, GIUFFRE' M, CORSELLO G, CATALDO F (2003). *Malformazioni congenite nei neonati figli di genitori immigrati in Italia. Studio multicentrico.* In: *Quaderni di Pediatria.* Roma, 27 Settembre - 1 Ottobre 2003, vol. 2, p. 24-25, OSPEDALETTO:Pacini Editore

5.

2003 - Articolo in rivista

CIPOLLA D, MAMMINA C, DI CARLO P, GIUFFRE' M, MULA M.G, DI GAETANO V, MOZZARELLA C, PLANO M.R, CORSELLO G (2003). *Sorveglianza della colonizzazione da bacilli Gram negativi multiresistenti (GMR) in Terapia Intensiva Neonatale: risultati preliminari.* PEDIATRIA MEDICA E CHIRURGICA, vol. 140, p. 114-115, ISSN: 0391-5387

6.

2002 - Articolo in rivista

PIPITONE S, GIUDICE G, GIUFFRE' M, SPERANDEO V (2002). *Extreme pulsus alternans with P wave*

alternans in a child. PEDIATRIC CARDIOLOGY, vol. 23, p. 557-561, ISSN: 0172-0643

7.
2002 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

CORSELLO G, GIUFFRE' M (2002). Patologie ossee similrachitiche. In: Linee guida assistenziali nel bambino con patologia malformativa e metabolica. Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria. A cura di E. Bonioli e C. Bellini.. vol. IV, p. 263-277, MILANO:Editrice C.S.H.
8.
2002 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

GIUFFRE' L, CORSELLO G, GIUFFRE' M (2002). Neonatologia. In: Pediatria Generale e Specialistica. A cura di P. Careddu et al.. p. 217-255, MILANO:Casa Editrice Ambrosiana, ISBN: 88-408-1172-9
9.
2002 - Contributo in volume (Capitolo o Saggio)

GIUFFRE' L, CORSELLO G, GIUFFRE' M (2002). Genetica clinica. In: Pediatria Generale e Specialistica. A cura di P. Careddu et al.. p. 29-91, MILANO:Casa Editrice Ambrosiana, ISBN: 88-408-1172-9
10.
2002 - Contributo in Atti di convegno

GIUFFRE' M (2002). Come quando vaccinare il nato pretermine. In: Milanopediatria 2002 - Nutrizione Genetica Ambiente. 28-30 Novembre 2002, p. 126-128
11.
2001 - Articolo in rivista

CORSELLO G, MARTINES M, GIUFFRE' M, LA GRUTTA S, PICCIONE M, MARTINES E, GIUFFRE' L (2001). Spettro facio-auricolo-vertebrale (Sindrome di Goldenhar): studio clinico di 10 soggetti in età evolutiva. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 27, p. 933-940, ISSN: 0392-5161
12.
2001 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, ATTARDO G, VITALITI SM, CORSELLO G (2001). I nati da gravidanze multiple oggi: aspetti clinici e di prevenzione. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 27, p. 318-322, ISSN: 0392-5161
13.
2001 - Articolo in rivista

CATALIOTTI F, LI VOTI G, ACIERNO C, DI PACE MR, GIUFFRE' M, CORSELLO G, ATTARDO G, MANGIONE S, GIARRATANO A, MARESI E (2001). Fetus in fetu. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 27, p. 255-257, ISSN: 0392-5161

14.
2001 - Articolo in rivista

CIACCIO M, DI GAUDIO F, GIUFFRE' M, MACAIONE V, CUSUMANO G, BONO A. (2001). Down syndrome: from screening to diagnosis. ACTA MEDICA MEDITERRANEA, vol. 17, p. 147-150, ISSN: 0393-6384
15.
2001 - Articolo in rivista

CIACCIO M, DI GAUDIO F, GIUFFRE' M, MACAIONE V, CUSUMANO G, BONO A. (2001). Down syndrome: new biochemical evaluation. ACTA MEDICA MEDITERRANEA, vol. 17, p. 151-156, ISSN:0393-6384
1.
2001 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M (2001). Sepsi da Candida in Terapia Intensiva Neonatale. RIVISTA PEDIATRICA SICILIANA, vol. 56, p. 227-230, ISSN: 0035-7014
2.
2001 - Contributo in Atti di convegno

GIUFFRE' M, PICCIONE M, CIPOLLA D, DANNA E, CORSELLO G. (2001). Mutations of Fibroblast Growth Factor Receptors (FGFR) and human pathologies in Sicily: the Pro250Arg coronal craniosynostosis with brachydactyly (Muenke syndrome) in five familial cases. In: Workshop up to date on prenatal diagnosis, 6th European Symposium on the prevention of congenital an. 1-2 June 2001, p. 57-58
3.
2001 - Contributo in Atti di convegno

GIUFFRE' M (2001). Gravidanze multiple e malformazioni. In: Atti 23ma edizione Giornate Pediatriche d'inverno. 4-9 Febbraio 2001, p. 71-84
4.
2001 - Contributo in Atti di convegno

GIUFFRE' M (2001). Azioni di genetica comunitaria. Educare alla prevenzione: un impegno per le generazioni future. In: Educare alla prevenzione delle malattie genetiche. 20 Dicembre 2001, p. 173-187
5.
2000 - Articolo in rivista [allegato ©]

PERRONE L, GIUFFRE' M, D'ALFONSO C, CARBONE MT, PRESTA G, DI TORO A, DI TORO R (2000). Postnatal weight change is influenced by mother-newborn pair leptin levels. NUTRITION RESEARCH, vol. 20, p. 1531-1536, ISSN: 0271-5317

6.

2000 - Articolo in rivista

LIOTTA A, MAGGIO MC, CASSATA N, BERTELLONI S, FEDERICO G, GIUFFRE' M (2000). Androgen insensitivity syndrome: the case of two sisters. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 26, p. 837-840, ISSN: 0392-5161

7.

2000 - Articolo in rivista

AMATO GM, BARCELLONA R, TRAVIA A, AMATO G, CARTA M, DE LUCA A, GIUFFRE' M, PIAZZA L, TERMINI D. (2000). Il prick-test. Uno studio epidemiologico su 1000 bambini. MEDICO E BAMBINO, vol. gennaio, p. 1-8, ISSN: 1591-3090

8.

2000 - Contributo in Atti di convegno

CITTADINI E., CARRILLO L., GIUFFRE' M (2000). I cambiamenti nell'eta riproduttiva avanzata. Rischio genetico nei concepimenti spontanei ed assistiti. In: Atti della Societa Italiana di Ginecologia ed Ostetricia. Giugno 2000, p. 22-27

9.

2000 - Articolo in rivista

Giuffre' M (2000). In viaggio col diabete. DIABETE GIOVANI, vol. 4, p. 28-29

10.

1999 - Articolo in rivista

CAMMARATA M., DI SIMONE P., GRAZIANO L., GIUFFRE' M, CORSELLO G., GAROFALO G (1999). Rare sex chromosome aneuploidies in humans: report of six patients with 48,XXYY, 49,XXXXY, and 48,XXXX karyotypes. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol. 85, p. 86-87, ISSN: 0148-7299

11.

1999 - Articolo in rivista

LIOTTA A, MAGGIO C, GIUFFRE' M, CARTA M, MANFR L (1999). Sequential contrast-enhanced magnetic resonance imaging in the diagnosis of growth hormone deficiencies. JOURNAL OF ENDOCRINOLOGICAL INVESTIGATION, vol. 22, p. 740-746, ISSN: 0391-4097

12.

1999 - Articolo in rivista

VITALITI SM, LI VOTI G, ATTARDO G, SIRACUSA F, GIUFFRE' M, DI PACE MR, PICCIONE M, LA PLACA S. (1999). Patterns elettrogastrografici in nati pretermine da gravidanza singola e multipla: dati preliminari. RIVISTA PEDIATRICA SICILIANA, vol. 54/S1, p. 133-134, ISSN: 0035-7014

13.

1999 - Articolo in rivista

CORSELLO G, GIUFFRE' M (1999). Danno multisistemico nell'asfissia. RIVISTA PEDIATRICA

SICILIANA, vol. 54/S1, p. 51-52, ISSN: 0035-7014

14.
1999 - Articolo in rivista

DE CURTIS M, SAPORITO M, GIUFFRE' M, CORSELLO G. (1999). Enteral feeding policies for extremely low birth weight infants. A survey in 74 Italian Neonatal Intensive Care Units. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 25, p. 894-898, ISSN: 0392-5161

15.
1999 - Articolo in rivista

CORSELLO G, GIARDINA F, GIUFFRE' M (1999). L'adolescente con sindromi malformative con e senza ritardo mentale. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 25/S4, p. 84-87, ISSN: 0392-5161

1.
1999 - Monografia o trattato scientifico

CORSELLO G, GIUFFRE' M (1999). Genetica clinica per il pediatra. Approccio diagnostico alla dismorfologia. p. 1-216, FIRENZE:SEE Editrice, ISBN: 88-8465-011-9

2.
1999 - Contributo in Atti di convegno

Perrone L, Giuffre' M, D'Alfonso C, Di Toro A (1999). Leptin levels in full-term and preterm neonates. In: Developmental Physiopathology and Clinics. vol. 9, p. 23-26

3.
1998 - Articolo in rivista

CORSELLO G, GIUFFRE' M (1998). Osteodysplastic primordial dwarfism (ODPD): notes on brain imaging. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol. 80, p. 90-91, ISSN: 0148-7299, doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(19981102)80:1<90::AID-AJMG11>3.0.CO;2-5

4.
1998 - Articolo in rivista

MAGGIO C, GIUFFRE' M, CUCCIA L, BORSELLINO Z, CAPRA M, LIOTTA A. (1998). Pattern di FSH ed LH spontanei e dopo stimolo in adolescenti talassemici maschi. MINERVA PEDIATRICA, vol. 50, p. 147-150, ISSN: 0026-4946

5.
1998 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, RUSSO D, PIZZITOLA MR, LIOTTA A. (1998). La resistenza agli ormoni tiroidei. Studio di una fratria con diagnosi precoce in epoca neonatale. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 24, p. 138-143, ISSN: 0392-5161

6.
1998 - Contributo in Atti di convegno

Giuffre' L, Corsello G, Giuffre' M (1998). Assisted reproduction: problems of the newborn infants. In: Labor and Delivery: The Proceedings of the 2nd World Congress on Labor and Delivery, May 1997, Rome. p. 278-282

7.
1998 - Articolo in rivista

Giuffre' M (1998). Commento a: "Jaquet D, et al. Ontogenesi della leptina in feti e neonati umani: effetto del ritardo di crescita intrauterino. J Clin Endocrinol Metab 1998; 83: 1243-1246". RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 24, p. 884-885, ISSN: 0392-5161

8.
1997 - Articolo in rivista

VAJRO P, AMELIO A, STAGNI A, PALUDETTO R, GENOVESE E, GIUFFRE' M, DE CURTIS M (1997). Cholestasis in newborn infants with perinatal asphyxia. ACTA PAEDIATRICA, vol. 86, p. 895-898, ISSN: 0803-5253

9.
1997 - Articolo in rivista

CORSELLO G, GIUFFRE' M (1997). Letter to the editor "Sotos syndrome and lymphoproliferative disorders: reply to T. Cole and J. Allanson". AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol. 75, p. 227, ISSN: 0148-7299

10.
1997 - Articolo in rivista

AMATO GM, AMATO G, BARCELLONA R, CARTA M, GIUFFRE' M, PIAZZA L, TRAVIA A. (1997). Problematiche di diagnostica allergologica in pediatria. MINERVA PEDIATRICA, vol. 49, p. 521-528, ISSN: 0026-4946

11.
1997 - Articolo in rivista

VITALITI SM, ATTARDO G, DE CURTIS M, GIUFFRE' M, MARESI E, CORSELLO G. (1997). Candida Albicans congenital infection in a preterm newborn. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 23, p. 927-930, ISSN: 0392-5161

12.
1997 - Articolo in rivista

MANFR L, GIUFFRE' M (1997). Approccio Neuroradiologico alle Facomatosi. RIVISTA ITALIANA DI

PEDIATRIA, vol. 23, p. 523-529, ISSN: 0392-5161

13.
1997 - Articolo in rivista

GIUFFRE' M, AMATO GM, MANFRE' L, MORELLO A. (1997). Discite nell'infanzia. Imaging neuroradiologico integrato nella diagnosi e follow-up di un caso. MINERVA PEDIATRICA, vol. 49, p. 101-107, ISSN: 0026-4946

14.
1996 - Articolo in rivista [allegato ©]

CORSELLO G, GIUFFRE' M, CARCIONE A, PICCIONE M, ZIINO O, LO CURTO M (1996). Lymphoproliferative disorders in Sotos syndrome: observation of two cases. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol. 64, p. 588-593, ISSN: 0148-7299
15.
1996 - Articolo in rivista

CORSELLO G, ALBANESE A, PICCIONE M, GIUFFRE' M, OPITZ JM (1996). Autosomal recessive severe dwarfism in a Sicilian girl: a new osteodysplastic primordial dwarfism?. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol. 66, p. 265-268, ISSN: 0148-7299
1.
1996 - Articolo in rivista

MANFRE' L, MAGGIO C, GIUFFRE' M, DE MARIA M, LIOTTA A, LAGALLA R (1996). Idiopathic Growth Hormone Deficiency: use of fast-framing dynamic MRI. INTERNATIONAL JOURNAL OF NEURORADIOLOGY, vol. 2, p. 473-479, ISSN: 1079-8110
2.
1996 - Articolo in rivista

*CARTA M, GIUFFRE' M, MELI F, LIOTTA A. (1996). Ipertensione polmonare secondaria a grave scoliosi.

Descrizione di un caso clinico. MINERVA PEDIATRICA, vol. 48, p. 513-517, ISSN: 0026-4946*
3.
1996 - Articolo in rivista

LA GRUTTA S, MAGGIO C, GIUFFRE' M, CARTA M, TERESI S, LIOTTA A. (1996). Valutazione di IGF1 e IGFBP3 in corso di dietoterapia in pazienti con allergia alimentare a rischio nutrizionale complesso. MINERVA PEDIATRICA, vol. 48, p. 303-307, ISSN: 0026-4946
4.
1996 - Articolo in rivista

*GIUFFRE' M, CARTA M, AMATO GM. (1996). Use of intravenous immunoglobulins in Lyell syndrome:

experience of three cases. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 22, p. 216-222, ISSN: 0392-5161*
5.
1996 - Contributo in Atti di convegno

Albanese A, Corsello G, Carcione A, Vitaliti SM, Benenati A, Attardo G, Verde V, Piccione M, Albano S, Giuffre' M (1996). Monozygotic Twins with Pseudoachondroplastic Dysplasia: clinical and radiological evaluation. In: Developmental Physiopathology and Clinics. vol. 6, p. 47-61

6.

1995 - Articolo in rivista

DE CURTIS M, GIUFFRE' M, CORSELLO G. (1995). La nutrizione parenterale nel neonato pretermine.

BAMBINI E NUTRIZIONE, vol. 2; 4, p. 229-235, ISSN: 1122-8725

7.

1995 - Articolo in rivista

LIOTTA A, MAGGIO C, CASIMIRO L, GIUFFRE' M, LA GRUTTA S. (1995). Congenital adrenal hypoplasia and hearing loss. Description of a patient.. MINERVA PEDIATRICA, vol. 47, p. 471-476, ISSN: 0026-4946

8.

1995 - Articolo in rivista

CORSELLO G, LIOTTA A, CASIMIRO L, CIPOLLA D, GIUFFRE' M, MAGGIO C, PICCIONE M. (1995). Auditory brainstem responses (ABR) in hypothyroidism: analysis of 33 children. RIVISTA ITALIANA DI PEDIATRIA, vol. 21, p. 719-722, ISSN: 0392-5161

9.

1994 - Articolo in rivista

GIUFFRE' L, CORSELLO G, GIUFFRE' M, PICCIONE M, ALBANESE A (1994). New syndrome: Autosomal dominant microcephaly and radio-ulnar synostosis. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol. 51, p. 266-269, ISSN: 0148-7299

10.

1994 - Articolo in rivista

GIUFFRE' L, CORSELLO G, GIUFFRE' M, MARESI E. (1994). Ritardo di crescita intrauterino: patologia

malformativa. NEONATOLOGICA, vol. 8; 1, p. 77-83, ISSN: 0394-2635

11.

1994 - Articolo in rivista

Corsello G, Giuffre' M, Attardo G, Petrotto G, Piccione M, Piro E, Vitaliti SM, Giuffre' L (1994). Congenital anomalies in Monozygotic Twins. Phenotypic concordance and discordance. RIVISTA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE, vol. 44, p. 253-263, ISSN: 1127-6088

12.

1994 - Contributo in Atti di convegno

Corsello G, Giuffre' M (1994). Defects of blastogenesis and monozygotic twins. In: Developmental Physiopathology and Clinics. vol. 5, p. 141-148

Note sulla produzione scientifica

Sin dal conseguimento della Laurea in Medicina e Chirurgia si è dedicato intensamente alla ricerca clinica, che ha dato luogo ad una produzione scientifica originale ed innovativa oltre che continua nel corso degli anni. La sua attività scientifica si è spesso svolta in collaborazione con altri centri di studio e di ricerca italiani ed esteri. Ha inoltre privilegiato le attività di ricerca multidisciplinari in collaborazione con ricercatori di altre specialità delle scienze mediche e biologiche.

Si è dedicato a diversi studi e progetti di ricerca in area pediatrica, mantenendo un approccio unitario alla medicina dell'età evolutiva. Ciononostante ha potuto approfondire con particolare cura i settori della genetica clinica, della neonatologia e cure intensive neonatali e della endocrinologia pediatrica.

1. Ricerche di genetica clinica

La produzione scientifica in questo campo di ricerca ha dato luogo alla pubblicazione di numerosi articoli su riviste internazionali e nazionali, di un libro e di diversi capitoli su trattati di pediatria nazionali e internazionali.

a) Patologia cromosomica

Ha affrontato gli aspetti clinici, citogenetici e di prevenzione della sindrome di Down e di altre aberrazioni cromosomiche di interesse pediatrico e neonatologico. I risultati ottenuti sono stati il frutto di ricerche cliniche originali, alcune delle quali svolte anche in collaborazione con altri centri di ricerca sia nazionali che internazionali.

In particolare si è occupato di epidemiologia e prevenzione della sindrome di Down ed ha sviluppato gli aspetti di gestione e di follow-up di soggetti con patologia cromosomica, in termini di accrescimento, di rischi di patologia autoimmune e neoplastica. È stato indagato il profilo biochimico (pattern aminoacidico ed ossidativo) di questi pazienti, anche in relazione ad un regime dietetico nutrizionale adeguatamente calibrato. È stato valutato il ruolo dei polimorfismi genici di alcune citochine nel determinismo del rischio di malattia celiaca nei pazienti Down. È stato valutato il ruolo dei diversi genotipi ApoE nei complessi processi della senescenza precoce, nei pazienti Down quale modello per comprendere il significato e il ruolo degli alleli ApoE e dei geni proinfiammatori localizzati sul cromosoma 21. Inoltre è stato affrontato anche l'aspetto nuovo ed emergente dell'acquisizione di autonomia di questi bambini e del loro inserimento scolastico e sociale.

Infine sono state indagate le correlazioni genotipo-fenotipo in alcune condizioni rare (es. sindrome da delezione 4q), contribuendo a definirne lo spettro di espressività clinica e il ruolo dei geni coinvolti.

b) Patologia mendeliana

Diversi articoli hanno approfondito gli aspetti clinici delle sindromi malformative e delle osteochondrodisplasie con particolare riguardo per le forme di interesse neonatologico. Sono state identificate alcune condizioni ancora non conosciute (nanismo osteodisplastico tipo IV, microcefalia e sinostosi radioulnare) e di altre sono state evidenziati elementi nuovi e peculiari che ne hanno ampliato il fenotipo e contribuito ad una migliore definizione. Ha condotto studi originali su diverse condizioni polimalformative (sindrome di Sotos, sindrome di Perlmann, sindrome di Leri-Weill, ...) che hanno fornito un contributo significativo all'inquadramento clinico ed al follow-up dei pazienti. È stata maturata un'esperienza significativa sulla sindrome dell'X fragile e sulle acrocefalopolioidisindattilie, con particolare riferimento a nuove entità cliniche e nosologiche recentemente identificate da mutazioni dei geni FGFR. c) Malformazioni congenite

Sono state condotte diverse indagini epidemiologiche e cliniche sulle malformazioni congenite nella popolazione aperta (con l'ausilio dei Registri delle Malformazioni Congenite) o in specifici gruppi esposti a peculiari fattori di rischio (nati da madri che assumono farmaci antiepilettici, nati da genitori immigrati, ...), evidenziando percorsi diagnostici clinico-strumentali per una diagnosi più precoce e tempestiva.

È stata affrontata anche la patologia malformativa congenita su base multifattoriale (schisi labiopalatine, malformazioni delle vie urinarie, anomalie congenite in corso di gravidanze diabetiche, ...) al fine di precisarne le caratteristiche cliniche e di gestione nel periodo pre e postnatale.

Un'attenzione particolare è stata data al ruolo della consulenza genetica quale strumento di informazione e di prevenzione, al ruolo del pediatra-neonatologo nella comunicazione della diagnosi di patologia malformativa congenita ed all'organizzazione e gestione dell'equipe multidisciplinare che deve prendere in carico tali pazienti.

d) Differenziazione sessuale

In alcuni lavori originali sono stati affrontati i problemi posti da alcune forme di anomalie della differenziazione sessuale, contribuendo a definirne le basi genetiche ed i criteri clinici e laboratoristici per orientare correttamente l'approccio terapeutico (ermafroditismo vero, pseudonermafroditismo maschile, patologia da recettori per gli steroidi sessuali). In particolare sono state studiate le aneuploidie dei cromosomi sessuali e il ruolo del gene SRY nella differenziazione sessuale. È stata inoltre identificata una nuova mutazione di SRY responsabile di una condizione particolarmente complessa sotto il profilo clinico e diagnostico, quale il sex-reversal.

e) Malattie metaboliche

La fenilchetonuria e l'iperfenilalaninemia materna sono stati oggetto di studi clinici e genetici che hanno messo in luce aspetti originali sia clinici (potenziali evocati) che molecolari (definizione di una mutazione non ancora identificata). Gli aspetti clinici della patologia da difetti congeniti del metabolismo sono stati anche oggetto di analisi e di revisione clinica, basata sulla osservazione personale di casi clinici e di raffronti con esperienze di altri specialisti. Nel contesto della collaborazione scientifica con i Proff. Desnick e Schuchmann della Mount Sinai School of Medicine, la malattia di Niemann-Pick tipo B è stata oggetto di indagini cliniche e molecolari volte allo studio della frequenza delle mutazioni nella popolazione mediterranea e alla identificazione di nuove mutazioni. Inoltre sono stati approfonditi i criteri clinici e di laboratorio per la diagnosi precoce di patologie congenite del metabolismo ad esordio acuto in epoca neonatale (es. glicogenosi tipo IV).

2. Ricerche di neonatologia

La produzione scientifica in questo campo di ricerca ha dato luogo alla pubblicazione di numerosi articoli su riviste internazionali e nazionali e capitoli su trattati internazionali e nazionali.

a) Gravidanze multiple

Studi sui gemelli e sui nati da gravidanze multiple hanno consentito di definire i punti di vista del neonatologo circa i rischi malformativi, di patologia neonatale e di esiti a distanza. Diversi studi hanno avuto per oggetto le malformazioni nei gemelli monozigotici, al fine di indagarne le basi etiopatogenetiche e biologiche, le peculiarità cliniche e gli strumenti di prevenzione. Sono state inoltre affrontate le moderne problematiche neonatologiche e genetiche relative alle diverse metodiche di riproduzione assistita.

b) Assistenza intensiva neonatale

Presso la Neonatal Intensive Care Unit del Simpson Memorial Maternity Pavilion della University of Edinburgh ha potuto condurre studi scientifici sperimentali sulla funzionalità polmonare nei neonati in ventilazione assistita e sull'uso di sistemi di monitoraggio e di analisi computerizzata dei parametri biometrici per rivelare precocemente l'insorgenza di gravi complicanze (pneumotorace).

Presso la Terapia Intensiva Neonatale dell'Istituto Materno Infantile di Palermo sono stati condotti studi sulla gestione clinica del neonato critico, sui fattori di rischio per patologia neonatale e sull'incidenza delle complicanze.

c) Malformazioni congenite

Sono stati affrontati gli aspetti epidemiologici, etiologici, diagnostici, clinici e terapeutici delle più frequenti malformazioni congenite evidenti alla nascita, con particolare riferimento all'esperienza della Sicilia Occidentale avendone coordinato le attività del Registro ISMAC. Particolari esperienze sono state condotte riguardo la diagnosi prenatale ed il management neonatale delle ernie diaframmatiche, delle atresie esofagee, delle estrofie vescicali, delle gastroschisi e delle ernie ombelicali in virtù della convergenza di competenze di assistenza intensiva neonatale, genetica clinica e chirurgia neonatale.

d) Alimentazione

In diversi studi sono stati approfonditi aspetti teorici e pratici della nutrizione del neonato, con particolare interesse per l'alimentazione enterale e parenterale del neonato, le loro modalità e la suzione non nutritiva. Sono stati indagati, in particolare, i problemi e le complicanze dell'alimentazione dei neonati pretermine, di basso peso e asfittici. Sono stati indagati inoltre in modo particolare i fattori (es. leptina) che possono svolgere un ruolo di regolatori della crescita nei neonati pretermine e/o di basso peso alla nascita.

e) Infezioni

Alcune esperienze hanno avuto per oggetto le infezioni nel periodo perinatale e le possibilità di prevenzione. Particolare attenzione è stata posta alle infezioni da Candida, alle infezioni da Chlamydia ed al trattamento delle infezioni in terapia intensiva neonatale. Sono state affrontate le problematiche della trasmissione verticale materno-fetale degli agenti infettivi, dei danni sull'accrescimento intrauterino del prodotto del concepimento e del rischio di contagio orizzontale all'interno delle TIN. In particolare negli ultimi anni sono stati condotti studi multidisciplinari sul ruolo della sorveglianza microbiologica in TIN nella prevenzione e trattamento delle infezioni da bacilli multiresistenti.

f) Organi di senso

Sono stati affrontati, in diversi studi originali, gli aspetti teorici e pratici della applicazione dei potenziali evocati in neonatologia, con particolare riguardo alla patologia cerebrale del neonato, all'ipotiroidismo congenito ed agli screening sensoriali.

È stata affrontata, sia dal punto di vista clinico che diagnostico strumentale, l'emergente tematica delle ipoacusie neonatali, con particolare riferimento alle cause genetiche di sordità non sindromica, che sono state oggetto di uno studio originale e innovativo di screening della popolazione siciliana con applicazione delle moderne metodiche di analisi di sequenziamento genico.

g) Markers cellulari e biochimici alla nascita

Negli ultimi anni è stata avviata una intensa collaborazione con le sezioni di Biomedicina sperimentale per indagare il potenziale rigenerativo delle cellule del funicolo ombelicale alla nascita e per valutare il ruolo di marcatori biochimici (quali le heat shock proteins) nella risposta a eventi fisiopatologici e nella genesi di danno cellulare e tissutale, dall'epoca prenatale all'età evolutiva.

3. Ricerche di Endocrinologia

Ricerche cliniche sulle problematiche dell'accrescimento (bassa statura, maturazione puberale) e della patologia gonadica

(sindrome adreno-genitale, anomalie della differenziazione sessuale) hanno consentito di definirne meglio gli aspetti di interesse pediatrico. In particolare sono stati approfonditi gli aspetti diagnostici e di follow-up delle patologie ipofisarie primitive (deficit di GH) e secondarie (ipopituitarismo nella talassemia), sperimentando le possibili applicazioni delle moderne tecniche di neuroimaging (fast-framing dynamic MRI).

Sono state inoltre affrontate le problematiche relative all'applicazione sul territorio degli screenings di popolazione neonatali previsti dalla legge.

Infine sono stati approfonditi aspetti clinici e diagnostici di alcune patologie endocrine rare (ipoplasia surrenalica congenita, resistenza agli ormoni tiroidei, insensibilità recettoriale agli androgeni).

4. Ricerche di Pediatria Generale

Alcune esperienze cliniche hanno condotto a specifici approfondimenti e riflessioni su aspetti diagnostici e terapeutici peculiari (IG vena nella sindrome di Lyell, imaging neuroradiologico nella diagnosi e follow-up della discite). Sono state condotte ricerche di cardiologia (pulsus alternans), di neuropsichiatria (ritardo mentale legato al cromosoma X) e di immunologia (diagnostica allergologica, deficit immunitari).

Altri studi hanno affrontato le problematiche della possibile insorgenza di patologia neoplastica in alcune sindromi genetiche e malformative congenite (Sindrome di Sotos, Sindrome di Wiedemann-Beckwith, sindrome di Perlman, amartoma mesenchimale epatico congenito, ...), alcune delle quali hanno suscitato interesse e repliche nella letteratura scientifica internazionale.

AMBITI DI RICERCA

Sin dal conseguimento della Laurea in Medicina e Chirurgia si è dedicato intensamente alla ricerca clinica, che ha dato luogo ad una produzione scientifica originale ed innovativa oltre che continua nel corso degli anni.

La sua attività scientifica si è spesso svolta in collaborazione con altri centri di studio e di ricerca italiani ed esteri. Ha inoltre privilegiato le attività di ricerca multidisciplinari in collaborazione con ricercatori di altre specialità delle scienze mediche e biologiche.

Si è dedicato a diversi studi e progetti di ricerca in area pediatrica, mantenendo un approccio unitario alla medicina dell'età evolutiva. Ciononostante ha potuto approfondire con particolare cura i settori della genetica clinica, della neonatologia e cure intensive neonatali e della endocrinologia pediatrica.

1. Ricerche di genetica clinica

La produzione scientifica in questo campo di ricerca ha dato luogo alla pubblicazione di numerosi articoli su riviste internazionali e nazionali, di un libro e di diversi capitoli su trattati di pediatria nazionali e internazionali.

a) Patologia cromosomica

Ha affrontato gli aspetti clinici, citogenetici e di prevenzione della sindrome di Down e di altre aberrazioni cromosomiche di interesse pediatrico e neonatologico. I risultati ottenuti sono stati il frutto di ricerche cliniche originali, alcune delle quali svolte anche in collaborazione con altri centri di ricerca sia nazionali che internazionali.

In particolare si è occupato di epidemiologia e prevenzione della sindrome di Down ed ha sviluppato gli aspetti di gestione e di follow-up di soggetti con patologia cromosomica, in termini di accrescimento, di rischi di patologia autoimmune e neoplastica. È stato indagato il profilo biochimico (pattern aminoacidico ed ossidativo) di questi pazienti, anche in relazione ad un regime dietetico nutrizionale adeguatamente calibrato. È stato valutato il ruolo dei polimorfismi genici di alcune citochine nel determinismo del rischio di malattia celiaca nei pazienti Down. È stato valutato il ruolo dei diversi genotipi ApoE nei complessi processi della senescenza precoce, nei pazienti Down quale modello per comprendere il significato e il ruolo degli alleli ApoE e dei geni proinfiammatori localizzati sul cromosoma 21. Inoltre è stato affrontato anche l'aspetto nuovo ed emergente dell'acquisizione di autonomia di questi bambini e del loro inserimento scolastico e sociale.

Infine sono state indagate le correlazioni genotipo-fenotipo in alcune condizioni rare (es. sindrome da delezione 4q), contribuendo a definirne lo spettro di espressività clinica e il ruolo dei geni coinvolti.

b) Patologia mendeliana

Diversi articoli hanno approfondito gli aspetti clinici delle sindromi malformative e delle osteochondrodisplasie con particolare riguardo per le forme di interesse neonatologico. Sono state identificate alcune condizioni ancora non conosciute (nanismo osteodisplastico tipo IV, microcefalia e sinostosi radioulnare) e di altre sono state evidenziati elementi nuovi e peculiari che ne hanno ampliato il fenotipo e contribuito ad una migliore definizione. Ha condotto studi originali su diverse condizioni polimalformative (sindrome di Sotos, sindrome di Perlmann, sindrome di Leri-Weill, ...) che hanno fornito un contributo significativo all'inquadramento clinico ed al follow-up dei pazienti. È stata maturata un'esperienza significativa

sulla sindrome dell'X fragile e sulle acrocefalopolisindattilie, con particolare riferimento a nuove entità cliniche e nosologiche recentemente identificate da mutazioni dei geni FGFR. c) Malformazioni congenite

Sono state condotte diverse indagini epidemiologiche e cliniche sulle malformazioni congenite nella popolazione aperta (con l'ausilio dei Registri delle Malformazioni Congenite) o in specifici gruppi esposti a peculiari fattori di rischio (nati da madri che assumono farmaci antiepilettici, nati da genitori immigrati, ...), evidenziando percorsi diagnostici clinico-strumentali per una diagnosi più precoce e tempestiva.

E' stata affrontata anche la patologia malformativa congenita su base multifattoriale (schisi labiopalatine, malformazioni delle vie urinarie, anomalie congenite in corso di gravidanze diabetiche, ...) al fine di precisarne le caratteristiche cliniche e di gestione nel periodo pre e postnatale.

Un'attenzione particolare è stata data al ruolo della consulenza genetica quale strumento di informazione e di prevenzione, al ruolo del pediatra-neonatologo nella comunicazione della diagnosi di patologia malformativa congenita ed all'organizzazione e gestione dell'equipe multidisciplinare che deve prendere in carico tali pazienti.

d) Differenziazione sessuale

In alcuni lavori originali sono stati affrontati i problemi posti da alcune forme di anomalie della differenziazione sessuale, contribuendo a definirne le basi genetiche ed i criteri clinici e laboratoristici per orientare correttamente l'approccio terapeutico (ermafroditismo vero, pseudomafroditismo maschile, patologia da recettori per gli steroidi sessuali). In particolare sono state studiate le aneuploidie dei cromosomi sessuali e il ruolo del gene SRY nella differenziazione sessuale. E' stata inoltre identificata una nuova mutazione di SRY responsabile di una condizione particolarmente complessa sotto il profilo clinico e diagnostico, quale il sex-reversal.

e) Malattie metaboliche

La fenilchetonuria e l'iperfenilalaninemia materna sono stati oggetto di studi clinici e genetici che hanno messo in luce aspetti originali sia clinici (potenziali evocati) che molecolari (definizione di una mutazione non ancora identificata). Gli aspetti clinici della patologia da difetti congeniti del metabolismo sono stati anche oggetto di analisi e di revisione clinica, basata sulla osservazione personale di casi clinici e di raffronti con esperienze di altri specialisti. Nel contesto della collaborazione scientifica con i Proff. Desnick e Schuchmann della Mount Sinai School of Medicine, la malattia di Niemann-Pick tipo B è stata oggetto di indagini cliniche e molecolari volte allo studio della frequenza delle mutazioni nella popolazione mediterranea e alla identificazione di nuove mutazioni. Inoltre sono stati approfonditi i criteri clinici e di laboratorio per la diagnosi precoce di patologie congenite del metabolismo ad esordio acuto in epoca neonatale (es. glicogenosi tipo IV).

2. Ricerche di neonatologia

La produzione scientifica in questo campo di ricerca ha dato luogo alla pubblicazione di numerosi articoli su riviste internazionali e nazionali e capitoli su trattati internazionali e nazionali.

a) Gravidanze multiple

Studi sui gemelli e sui nati da gravidanze multiple hanno consentito di definire i punti di vista del neonatologo circa i rischi malformativi, di patologia neonatale e di esiti a distanza. Diversi studi hanno avuto per oggetto le malformazioni nei gemelli monozigotici, al fine di indagarne le basi etiopatogenetiche e biologiche, le peculiarità cliniche e gli strumenti di prevenzione. Sono state inoltre affrontate le moderne problematiche neonatologiche e genetiche relative alle diverse metodiche di riproduzione assistita.

b) Assistenza intensiva neonatale

Presso la Neonatal Intensive Care Unit del Simpson Memorial Maternity Pavilion della University of Edinburgh ha potuto condurre studi scientifici sperimentali sulla funzionalità polmonare nei neonati in ventilazione assistita e sull'uso di sistemi di monitoraggio e di analisi computerizzata dei parametri biometrici per rivelare precocemente l'insorgenza di gravi complicanze (pneumotorace).

Presso la Terapia Intensiva Neonatale dell'Istituto Materno Infantile di Palermo sono stati condotti studi sulla gestione clinica del neonato critico, sui fattori di rischio per patologia neonatale e sull'incidenza delle complicanze.

c) Malformazioni congenite

Sono stati affrontati gli aspetti epidemiologici, etiologici, diagnostici, clinici e terapeutici delle più frequenti malformazioni congenite evidenti alla nascita, con particolare riferimento all'esperienza della Sicilia Occidentale avendone coordinato le attività del Registro ISMAC. Particolari esperienze sono state condotte riguardo la diagnosi prenatale ed il management neonatale delle ernie diaframmatiche, delle atresie esofagee, delle estrofie vescicali, delle gastroschisi e delle ernie ombelicali in virtù della convergenza di competenze di assistenza intensiva neonatale, genetica clinica e chirurgia neonatale.

d) Alimentazione

In diversi studi sono stati approfonditi aspetti teorici e pratici della nutrizione del neonato, con particolare interesse per l'alimentazione enterale e parenterale del neonato, le loro modalità e la suzione non nutritiva. Sono stati indagati, in particolare, i problemi e le complicanze dell'alimentazione dei neonati pretermine, di basso peso e asfittici. Sono stati

indagati inoltre in modo particolare i fattori (es. leptina) che possono svolgere un ruolo di regolatori della crescita nei neonati pretermine e/o di basso peso alla nascita.

e) Infezioni

Alcune esperienze hanno avuto per oggetto le infezioni nel periodo perinatale e le possibilità di prevenzione. Particolare attenzione è stata posta alle infezioni da *Candida*, alle infezioni da *Chlamydia* ed al trattamento delle infezioni in terapia intensiva neonatale. Sono state affrontate le problematiche della trasmissione verticale materno-fetale degli agenti infettivi, dei danni sull'accrescimento intrauterino del prodotto del concepimento e del rischio di contagio orizzontale all'interno delle TIN. In particolare negli ultimi anni sono stati condotti studi multidisciplinari sul ruolo della sorveglianza microbiologica in TIN nella prevenzione e trattamento delle infezioni da bacilli multiresistenti.

f) Organi di senso

Sono stati affrontati, in diversi studi originali, gli aspetti teorici e pratici della applicazione dei potenziali evocati in neonatologia, con particolare riguardo alla patologia cerebrale del neonato, all'ipotiroidismo congenito ed agli screening sensoriali.

È stata affrontata, sia dal punto di vista clinico che diagnostico strumentale, l'emergente tematica delle ipoacusie neonatali, con particolare riferimento alle cause genetiche di sordità non sindromica, che sono state oggetto di uno studio originale e innovativo di screening della popolazione siciliana con applicazione delle moderne metodiche di analisi di sequenziamento genico.

g) Markers cellulari e biochimici alla nascita

Negli ultimi anni è stata avviata una intensa collaborazione con le sezioni di Biomedicina sperimentale per indagare il potenziale rigenerativo delle cellule del funicolo ombelicale alla nascita e per valutare il ruolo di marcatori biochimici (quali le heat shock proteins) nella risposta a eventi fisiopatologici e nella genesi di danno cellulare e tissutale, dall'epoca prenatale all'età evolutiva.

3. Ricerche di Endocrinologia

Ricerche cliniche sulle problematiche dell'accrescimento (bassa statura, maturazione puberale) e della patologia gonadica (sindrome adeno-genitale, anomalie della differenziazione sessuale) hanno consentito di definirne meglio gli aspetti di interesse pediatrico. In particolare sono stati approfonditi gli aspetti diagnostici e di follow-up delle patologie ipofisarie primitive (deficit di GH) e secondarie (ipopituitarismo nella talassemia), sperimentando le possibili applicazioni delle moderne tecniche di neuroimaging (fast-framing dynamic MRI).

Sono state inoltre affrontate le problematiche relative all'applicazione sul territorio degli screenings di popolazione neonatali previsti dalla legge.

Infine sono stati approfonditi aspetti clinici e diagnostici di alcune patologie endocrine rare (ipoplasia surrenalica congenita, resistenza agli ormoni tiroidei, insensibilità recettoriale agli androgeni).

4. Ricerche di Pediatria Generale

Alcune esperienze cliniche hanno condotto a specifici approfondimenti e riflessioni su aspetti diagnostici e terapeutici peculiari (IG vena nella sindrome di Lyell, imaging neuroradiologico nella diagnosi e follow-up della discite). Sono state condotte ricerche di cardiologia (pulsus alternans), di neuropsichiatria (ritardo mentale legato al cromosoma X) e di immunologia (diagnostica allergologica, deficit immunitari).

Altri studi hanno affrontato le problematiche della possibile insorgenza di patologia neoplastica in alcune sindromi genetiche e malformative congenite (Sindrome di Sotos, Sindrome di Wiedemann-Beckwith, sindrome di Perlman, amartoma mesenchimale epatico congenito, ...), alcune delle quali hanno suscitato interesse e repliche nella letteratura scientifica internazionale.