

INFORMAZIONI PERSONALI
Maria Rosa Pizzino


 _____
 _____  _____
 _____

Sesso ☐ | Luogo e Data di nascita _____ | Nazionalità Italiana

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Dal 05-07-2012
 Al 05-07-2017

Specializzazione in Genetica Medica
 Voto 50/50 e Lode
 Tesi: "Mutazioni del gene Prune: sindrome PEHO/PEHO-like".
 Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – Università di Messina (05 Luglio 2017)
 Durata del corso: 5 anni
 Conseguita ai sensi del D. M. 1 Agosto 2005

30 Agosto 2011

Iscrizione all'Ordine dei Medici - Chirurghi e degli Odontoiatri
 della Provincia di Messina
 N. di iscrizione all'Ordine: ME 9737

19 Luglio 2011

Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo

Da Ottobre 2000
 A Marzo 2011

Laurea in Medicina e Chirurgia
 Voto 108/110
 Tesi: "Effetti della terapia con temozolomide in un paziente con malattia di Cushing conseguente a carcinoma ipofisario ACTH-secremente".
 Corso di Laurea Specialistica a Ciclo Unico in Medicina e Chirurgia – Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Messina (23 Marzo 2011)

Da Settembre 1995
 A Luglio 2000

Diploma Liceo Classico
 Voto 100/100
 Liceo Classico "L. Valli" – Barcellona Pozzo di Gotto

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Dal 5 Luglio 2012
Al 05 Luglio 2017

UOC di Genetica ed Immunologia Pediatrica
Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche
Dipartimento di Scienze Pediatriche, Ginecologiche, Microbiologiche e Biomediche
AOU Policlinico "G. Martino", Messina – Università di Messina

Principali attività: Consulenza genetica, Dismorfologia, Gestione di pazienti pediatrici e adulti affetti da malattie genetiche, Gestione "Registro Nazionale Malattie Rare"

Altre attività: Genetica Clinica, Dismorfologia, Centro di Microcitemia, Allergologia ed Immunologia pediatrica, Reumatologia pediatrica, Gastroenterologia pediatrica, Reparto di Genetica ed Immunologia pediatrica, Pediatria Medica d'Urgenza

Dal 01/09/2016
Al 28/02/2017

U.O. di Genetica Medica e Malattie Rare
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Aggiornamento professionale volontario per l'approfondimento degli aspetti della consulenza genetica pre e post-test, diagnosi dismorfologica e prescrizione di test genetici

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

COMPRENSIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese A2	B1	A2	A2	A2

Competenze comunicative Buone

Competenze professionali Buone

Competenze informatiche Buone

Patente di guida B

ULTERIORI INFORMAZIONI

Partecipazione a Congressi internazionali e nazionali

20 Maggio 2017 –Messina "Percorsi Pediatrici dello Stretto,2017"
 25Marzo, 11 Marzo 2017 –Messina "Percorsi Pediatrici dello Stretto,2017"
 13-14 Febbraio 2017 Aula Brasca Policlinico A.Gemelli Roma XIX Incontro Nazionale di Genetica Clinica
 24-25-26 Novembre 2016 – Messina XVII Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria d'urgenza
 VII Audit di Ricerca Pediatrica "Stretto di Messina"
 23-24 Giugno 2016-Roma Affidabilità analitica, validità ed utilità clinica nei test genetici. Il calcolo del Rischio e la gestione del paziente. Indicatori,CQI e VEQ.
 2016 –Messina "Percorsi Pediatrici dello Stretto,2016"
 21-24 Maggio 2016 –Barcelona, Spain European Human Genetics Conference 2016
 02 Maggio 2016 -Palermo Assessorato della Salute Servizio 4 Programmazione Ospedaliera Dipartimento Pianificazione Strategica, Regione Siciliana: Partecipazione come Uditore alla riunione del Tavolo Tecnico di Genetica Medica
 21-23 Aprile 2016 – Troina (EN) 11th Troina Meeting on Genetics of Neurodevelopmental Disorders
 7-8 Aprile 2016-Roma La Genetica delle Malattie Neuromuscolari e delle Atrofie Muscolari Spinali
 16 Febbraio 2016- Palermo Assessorato della Salute Servizio 4 Programmazione Ospedaliera Dipartimento Pianificazione Strategica, Regione Siciliana: Partecipazione come Uditore alla riunione del Tavolo Tecnico di Genetica Medica
 30 Gennaio 2016 - Vittoria(RG) Percorsi Pediatrici del Val di Noto
 26-28 Novembre 2015 – Messina XVI Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria traslazionale
 VI Audit di Ricerca Pediatrica "Stretto di Messina"
 21-22-23 Ottobre 2015 - Rimini XVIII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana)
 2015 –Messina "Percorsi Pediatrici dello Stretto,2015"
 6-9 Giugno 2015 – Glasgow, Scotland European Human Genetics Conference 2015
 15-18 Aprile 2015 – Sansepolcro "Corso per specializzandi in Pediatria"
 11 Aprile 2015 - Calatabiano Percorsi Pediatrici dell'Alcantara e dell'Etna "Il pediatra incontra il Cardiologo,l'Otorino e l'Endocrinologo"
 27 Marzo 2015 - Sant'Agata di Militello "Promozione della rete di Sorveglianza delle Malattie Rare" Le Malattie rare in età Pediatrica
 27-Febbraio 2015 - Palermo "Forum Malattie rare in Sicilia.Nessuna Malattia è così rara da non meritare attenzione"
 31 Gennaio 2015 - Vittoria(RG) Percorsi Pediatrici del Val di Noto
 27-29 Novembre 2014 – Messina XV Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria traslazionale
 V Audit di Ricerca Pediatrica "Stretto di Messina"
 2014 –Messina "Percorsi Pediatrici dello Stretto,2014"
 31 Maggio 3 Giugno 2014 – Milano European Human Genetic Conference 2014
 4-5 Aprile 2014 – Troina (EN) 9th International Meeting on CNVs and Genes in Intellectual Disability and Autism
 01 Marzo 2014- Villafranca Tirrena(Me) Diagnosi, Trattamento e Monitoraggio delle Patologie Respiratorie in Età Pediatrica
 17-18 Febbraio 2014– Roma XVI Incontro Nazionale di Genetica Clinica
 28-30 Novembre 2013 – Messina XIV Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria traslazionale
 IV Audit di Ricerca Pediatrica "Stretto di Messina"
 25-26 Ottobre 2013 – Napoli 1° Incontro Multiregionale Sud Italia - Esperienze a confronto per un'ottimale gestione delle febbri periodiche
 25-28 Settembre 2013 – Roma XVI Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana)
 2013 –Messina "Percorsi Pediatrici dello Stretto,2013"
 June 8-11, 2013 – Paris, France European Human Genetics Conference 2013
 29 Novembre -01 Dicembre 2012 - Messina XIII Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale
 21-24 Novembre 2012 – Sorrento XV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana)
 2012 –Messina "Percorsi Pediatrici dello Stretto,2012"

Corsi di Formazione

25 Gennaio 2013 - Messina Attestato di esecutore PBL5-D

Pubblicazioni su Riviste internazionali e nazionali

Pancitopenie

Cuppari C., Manti S., Colavita L., Pizzino M.R., Chimenz R., Salpietro C.D.

Manuale di Pediatria,La Pratica Clinica, a cura di Gian Vincenzo Zuccotti, II edizione Settembre 2016, Società Editrice ESCULAPIO. Capitolo 13,paragrafo 5; pg-718-725.

Pneumomediastinum, subcutaneous emphysema and pneumorrhachis in asthmatic children.

Colavita L, Cuppari C, Pizzino MR, Sturiale M, Mondello B, Monaco F, Barone M, Salpietro C.
J Biol Regul Homeost Agents. 2016 Apr-Jun;30(2):585-8.

Serum HMGB1 as potential biomarker of peripheral demyelination

Colavita L., Cuppari C., Pizzino M.R., Sturiale M., Arrigo T., Salpietro C.D.
The Child – A Journal of Pediatrics 2016 Feb; 4(1):1 ISSN 2240-791X

SETBP1 gene: An important gene associated with isolated speech or language disorder and mild mental retardation.

Maricia Cutrupi, Maria Rosa Pizzino, Laura Colavita, Silvana Briuglia, Carmelo Salpietro
The Child – A Journal of Pediatrics 2016 Feb; 4(1):1 ISSN 2240-791X

Proteus syndrome: evaluation of the immunological profile

Lougaris V, Salpietro V, Cutrupi M, Baronio M, Moratto D, Pizzino MR, Mankad K, Briuglia S, Salpietro C, Plebani A.
Orphanet J Rare Dis. 2016 Jan 13;11:3. doi: 10.1186/s13023-015-0381-z

Una rara sindrome, la sindrome ectrodattilia-aplasia della tibia - Descrizione di un caso clinico con cardiopatia

Maricia Cutrupi, Maria Rosa Pizzino, Carmelo Salpietro
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP Anno IV numero 1 - gennaio 2016

ALLERGIC RHINITIS AND ADENOID HYPERTROPHY IN CHILDREN: IS ADENOIDECTOMY ALWAYS REALLY USEFUL?

Colavita L, Miraglia Del Giudice M, Stroschio G, Visalli C, Alterio T, Pidone C, Pizzino MR, Arrigo T, Chimenz R, Salpietro C, Cuppari C.
J Biol Regul Homeost Agents. 2015 Apr-Jun;29(2 Suppl 1):58-63

Quando la storia e l'obiettività clinica ci guidano verso un sospetto diagnostico

Pantaleo D, Sturiale M, Pizzino MR, Salpietro C
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP - Anno IV numero 2 – Aprile 2015

La terapia ferrochelante

Pizzino MR, Pantaleo D, Salpietro C
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP - Anno IV numero 2 – Aprile 2015

The pleiotropic effects of IL-31 on childhood diseases

Cuppari C, Manti S, D'Angelo G, Spinuzza A, Caruso R, Russo B, Pizzino MR, Salpietro C
The Child – A Journal of Pediatrics 2015 Feb; 4(1):1 ISSN 2240-791X

The genetic of autism: a case report of Phelan-McDermid syndrome

Cutrupi MC, Crapanzano M, Pidone C, Nicotera A., Pizzino MR, Amorini G, Procopio V, Briuglia S, Salpietro C
The Child – A Journal of Pediatrics 2015 Feb; 4(1):7 ISSN 2240-791X

Sindrome da delezione 22q11.2

Pizzino MR, Pantaleo D, Manti S, Cuppari C, Cutrupi MR
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2015 Gen; 1(5):2 Codice ANCE E201613

Sindrome di Attivazione Macrofagica: clinica, diagnosi e terapia

Manti S, Crapanzano M, Barone C, Carucci NS, Pizzino MR, Ferrai V, Sturiale M, Cuppari C, Salpietro C
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2015 Gen; 1(5):5 Codice ANCE E201613

Sindrome di Wolf: un'entità da tenere bene a mente

Pidone C, Crapanzano M, Meduri S, Liuzzo C, Pizzino MR, Cutrupi M
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2015 Gen; 1(5):7 Codice ANCE E201613

Miller-Dieker syndrome

Colavita L, De Vivo D, Pantaleo D, Pizzino MR, Sturiale M, Briuglia S
The Child – A Journal of Pediatrics 2014 Feb - ISSN 2240-791X

Bilateral agenesis of the internal carotid artery (ICA) in a patient with Turner syndrome mosaicism

Cutrupi M, Civa R, Ferro E, Loddo I, Pizzino MR, Briuglia S
The Child – A Journal of Pediatrics 2014 Feb; 3(1):8 ISSN 2240-791X

One gene, many diseases: the PTEN gene and PTEN-opathies

Cutrupi MC, Loddo I, Crapanzano M, Pizzino MR, Moschella E, Salpietro C, Briuglia S
The Child – A Journal of Pediatrics 2013 Oct; 2(3):2 ISSN 2240-791X

Cerebral hemorrhage in a patient affected by Oliver Syndrome

Loddo I, Cutrupi M, Pizzino MR, Pidone C, Crapanzano M, Moschella E, Briuglia S

The Child – A Journal of Pediatrics 2013 Oct; 2(3):8 ISSN 2240-791X

A new potential therapy for Achondroplasia

Crapanzano M, Loddo I, Moschella E, Pizzino MR, Pidone C, Colavita L, Briuglia S
The Child – A Journal of Pediatrics 2013 Jun; 2(2):1 ISSN 2240-791X

Validazione dei nuovi criteri pediatri di Yalcinkaya in una coorte di pazienti dell'area dello Stretto affetti da febbre periodica

Mirabile A, Mazza F, Crapanzano M, Pizzino MR, Loddo I, Salpietro C, Gallizzi R
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2013 Ott; 5(4):6 Codice ANCE E201613

Un caso di Sindrome di Goldenhar e microriarrangiamenti cromosomici

Loddo I, Pizzino MR, Bernardini L, Moschella E, Cutrupi MC, Novelli A, Briuglia S
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2013 Ott; 5(4):7 Codice ANCE E201613

Microduplicazione Xp22.31: descrizione di una famiglia

Loddo I, Cusumano E, Bernardini L, Germanò E, Ferrà V, Moschella E, Pizzino MR, Gagliano A, Siracusano R, Lamberti M, Costa A, Briguglio M, Ariemma F, Novelli A, Salpietro C
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2013 Ott; 5(4):24 Codice ANCE E201613

La Malattia di Pompe

Pizzino MR, Loddo I, Graffeo G, Parisi S, Vadalà S, Concerto A, Briuglia S, Salpietro C
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2013 Lug; 5(3):7 Codice ANCE E201613

Microduplicazione Xp22.32 → p22.31: descrizione di una fratria

Pizzino MR, Manti S, Cusumano E, Meduri S, Pidone C, Loddo I, Lamberti M, Siracusano R, Germanò E, Gagliano A, Briuglia S
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Ott; 4(4):44 Codice ANCE E201613

Un caso di microduplicazione 3q29 a segregazione materna

Marvaso, E. Cusumano, S. Meduri, MR Pizzino PV Colucci, M Bonsignore, S. Briuglia, G. Tortorella, C. Salpietro.
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Ott; 4(4):58 Codice ANCE E201613

La chirurgia bariatrica nel trattamento dell'obesità genetica

Chirico V, Munafò C, Costa A, Morabito G, Pizzino MR, Pidone C, Gangemi MP, Caudo A, Arrigo T
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Apr; 4(2):6 Codice ANCE E201613

Diagnostica per immagini della Neurofibromatosi di tipo 1

Cicero G, Pizzino MR, Pidone C, Costa A, Meduri S, Colavita L, Gangemi MP, Loddo I, Arrigo T
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Apr; 4(2):7 Codice ANCE E201613

Diagnostica per immagini nella Sclerosi Tuberosa

Cicero G, Pizzino MR, Crapanzano M, Costa A, Alterio T, Centorino R, Morabito G, Arrigo T
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Apr; 4(2):8 Codice ANCE E201613

Macrocranie e sindromi genetiche

Pidone C, Loddo I, Pizzino MR, Gangemi MP, Alterio T, Centorino R, Morabito G, Briuglia S
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Apr; 4(2):14 Codice ANCE E201613

Splenectomia nei talassemici

Moschella E, Caudo A, Alterio T, Crapanzano M, Centorino R, Pizzino MR, Pidone C, Gangemi MP, Salpietro C
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Apr; 4(2):16 Codice ANCE E201613

Il gene GLA come gene modificatore della Febbre Mediterranea Familiare

Talenti A, Zizzo C, Vicchio P, Pizzino MR, Loddo I, Duro G, Gallizzi R
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Gen; 4(1):4 Codice ANCE E201613

Due casi di carcinoma tiroideo in pazienti affetti da talassemia

N. Camarda, B. Piraino, E. Moschella, M. A. La Rosa, M. C. Cutrupi, G. E. Calabrò, T. Alterio, R. Centorino, A. Costa, G. Morabito, M. R. Pizzino, S. Manti, C. D. Salpietro, L. Rigoli, T. Arrigo
Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – RIGIP 2012 Gen; 4(1):10 Codice ANCE E201613

Un caso di microdelezione 14q32

Piera Vicchio, Italia Loddo, Roberta Pitta, Antonino Costa, Maria Rosa Pizzino, Silvana Briuglia
Rivista Italiana di Genetica ed Immunologia Pediatrica – RIGIP 2011 Lug 3(3):10 Codice ANCE E201613

Protocolli Diagnostico-Terapeutici: Anafilassi, Febbre di origine sconosciuta, dolore osteoarticolare, follow-up del bambino con obesità essenziale, Follow-up bambino con Sindrome di Down <http://www.geneticapediatrica.it/protocolli/index.php?id=1>

Comunicazioni orali presentate a congressi

11 Marzo 2017- Messina

Percorsi pediatrici dello Stretto

Titolo: Sindrome Tricorinofalangea, Caso Clinico

25 Novembre 2016 – Messina XVII Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria d'urgenza

Clinical Dysmorphology: Sindrome Tricorinofalangea: descrizione di un caso

Sindrome di Norrie: descrizione di un caso

01 Febbraio 2016 –Messina

Journal Adoption- U.O.C. Genetica ed Immunologia Pediatrica

- Olmsted syndrome: clinical, molecular and therapeutic aspects (Orphanet Journal of Rare Diseases)

- Progressive hemifacial atrophy: a review (Orphanet Journal of Rare Diseases)

30 Gennaio 2016 - Vittoria(RG)

Percorsi Pediatrici del Val di Noto

Percorsi in Immunoallergologia Pediatrica: Casi Clinici

27 Novembre 2015 – Messina

XV Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria traslazionale

Clinical Dysmorphology: Neoplasie cerebrali nella sindrome Proteus: descrizione di un caso

27 Marzo 2015 – Sant'Agata di Militello

"Promozione della rete di Sorveglianza delle Malattie Rare" Le Malattie rare in età Pediatrica

Titolo: La Sindrome da Iper-IgE (HIES), Caso clinico

16 Marzo 2015 –Messina

Journal Adoption- U.O.C. Genetica ed Immunologia Pediatrica

-Large homozygous RAB3GAP1 gene microdeletion causes Warburg Micro Syndrome 1 (Orphanet Journal of Rare Diseases)

-Leber's hereditary optic neuropathy with late disease onset: clinical and molecular characteristics of 20 patients (Orphanet Journal of Rare Diseases)

12 Febbraio 2015 - Messina

Cultural Update – U.O.C. Genetica ed Immunologia Pediatrica

Titolo: Sindrome di Proteus

31 Gennaio 2015 - Vittoria(RG)

Percorsi Pediatrici del Val di Noto

Titolo: La Neurofibromatosi familiare, Caso Clinico

24 Gennaio 2015- Messina

Percorsi pediatrici dello Stretto

Titolo: La riesposizione alimentare nel bambino allergico, Caso Clinico

28 Novembre 2014 – Messina

XV Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria traslazionale

Clinical Dysmorphology: Sindrome EEC variante rara senza labiopalatoschisi: descrizione di un caso

13 Ottobre 2014 - Messina

Journal Adoption- U.O.C. Genetica ed Immunologia Pediatrica

Titolo: Effects of miglustat treatment in a patient affected by an atypical form of Tangier disease (Orphanet Journal of Rare Diseases)

Titolo: Simpson-Golabi-Behmel Syndrome types I and II (Orphanet Journal of Rare Diseases)

22 Marzo 2014 – Messina

Percorsi pediatrici dello Stretto

Titolo: Artrite associata ad entesite, caso clinico

28 Novembre 2013 – Messina

XIV Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria traslazionale

Clinical Dysmorphology: Un caso di Sindrome di Goldenhar e microriarrangiamenti cromosomici

25-26 Ottobre 2013 – Napoli

1° Incontro Multiregionale Sud Italia - Esperienze a confronto per un'ottimale gestione delle febbri periodiche

FMF, Caso clinico

20 Giugno 2013 – Messina

Cultural Update – UOC di Genetica ed Immunologia Pediatrica

Titolo: Sindrome di Cornelia de Lange

14 Giugno 2013 – Messina

Percorsi Pediatrici dello Stretto

Titolo: Sordità non sindromiche autosomiche dominanti

17 Aprile 2013 – Messina

Cultural Update – UOC di Genetica ed Immunologia Pediatrica

Titolo: Sindrome di Legius

27 Febbraio 2013-Messina

Journal Adoption- U.O.C. Genetica ed Immunologia Pediatrica

Titolo: Missense mutations in ITPR1 cause autosomal dominant congenital nonprogressive spinocerebellar ataxia (Orphanet Journal of Rare Diseases)

Titolo: Dysphagia as a risk factor for mortality in Niemann-Pick disease type C: systematic literature review and evidence from studies with miglustat (Orphanet Journal of Rare Diseases)

30 Novembre 2012 – Messina

XIII Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e pediatria traslazionale

Titolo: Clinical Dysmorphology: Microduplicazione Xp22.32 → p22.31: descrizione di una fratria

29 Ottobre 2012 - Messina

Cultural Update – U.O.C. Genetica ed Immunologia Pediatrica

Titolo: La Malattia di Gaucher

04 Ottobre 2012 - Messina

Cultural Update – U.O.C. Genetica ed Immunologia Pediatrica

Titolo: Le Elastinopatie

14 Novembre 2011 - Messina

Cultural Update – U.O.C. Genetica ed Immunologia Pediatrica

Titolo: Corretta interpretazione dei microarray genomici e loro utilizzo nella pratica diagnostica

Abstracts e Poster presentati a Congressi internazionali e nazionali

European Human Genetic Conference 2016 -European Society of Human Genetics ESHG –21-24 Maggio 2016 –Barcelona, Spain

-P11.131C-Cerebral Neoplasms in Proteus syndrome: case report

M.R.Pizzino, I. Loddò, M. Crapanzano, C. Pidone, M. C. Cutrupi, S. Briuglia

-E-P11.24- Linear nevus sebaceous syndrome: a case report

D. Pantaleo, M. C. Cutrupi, M.R.Pizzino, M. Crapanzano, C. Pidone, I. Loddò, S. Briuglia

XVI Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale

26-28 Novembre 2015- Messina:

-Neoplasie cerebrali nella sindrome Proteus: descrizione di un caso

M.R.Pizzino, I. Loddò, E. Moschella, M. I. S. Crapanzano, C. Pidone, M. Cutrupi, Briuglia S.

-Sindrome del Nevo Sebaceo Lineare (SNEL) o Sindrome del Nevo Epidermale

D. Pantaleo, M.R.Pizzino, I. Loddò, E. Moschella, M. I. S. Crapanzano, C. Pidone, M. Cutrupi, S. Briuglia

XVIII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana)

21-22-23 Ottobre 2015-Rimini:

-P204-Microdelezione Interstiziale 18q12.2 de novo, coartazione congenita dell'aorta e disabilità intellettiva: descrizione di un caso clinico

S.Briuglia, I.Loddo, L.Bernardini, A.Capalbo, M.I.S.Crapanzano, M.R.Pizzino, A.Novelli, M.C.Cutrupi

-P294-Aplasia congenita del perone, palatoschlisi e altre anomalie scheletriche: una rarissima associazione

I.Loddo, M.C.Cutrupi, M.R.Pizzino, M.I.S.Crapanzano, C.Pidone, C.Salpietro, S.Briuglia

-P295-Ectrodattilia e displasia ectodermica senza labiopalatoschlisi: descrizione di un caso clinico

M.R.Pizzino, I.Loddo, M.Priolo, E.Gitto, E.Cusumano, L.Marseglia, M.C.Cutrupi, S.Briuglia

European Human Genetic Conference 2015 - European Society of Human Genetics ESHG - 6-9 Giugno 2015 - Glasgow, UK:

- J04.08 Ectrodactyly and Ectodermal Dysplasia without cleft lip/palate: a case report

M. R. Pizzino, I. Loddo, C. Liuzzo, M. Priolo, E. Gitto, E. Cusumano, L. Marseglia, M. C. Cutrupi, M. I. S. Crapanzano, S. Briuglia

European Journal of Human Genetics - EJHG - Volume 23, Supplement 1, June 2015, www.nature.com/ejhg

- PS04.29 A rare association of congenital aplasia of the fibula, cleft palate and skeletal abnormalities: a case report

M. I. S. Crapanzano, M. C. Cutrupi, C. Pidone, E. Moschella, S. Meduri, M. R. Pizzino, I. Loddo, S. Briuglia

European Journal of Human Genetics - EJHG - Volume 23, Supplement 1, June 2015, www.nature.com/ejhg

- PS11.005 2q33.1q34 microdeletion syndrome: a case report

C. Pidone, I. Loddo, M. C. Cutrupi, V. Procopio, M. I. S. Crapanzano, E. Moschella, M. R. Pizzino, S. Briuglia

European Journal of Human Genetics - EJHG - Volume 23, Supplement 1, June 2015, www.nature.com/ejhg

XV Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale

27-29 Novembre 2014- Messina:

-Sindrome EEC variante rara senza labiopalatoschlisi: descrizione di un caso

Pizzino MR, Gitto E, Cusumano E, Marseglia L, Cutrupi M, Crapanzano M, Moschella E, Loddo I, Briuglia S

European Human Genetic Conference 2014 - European Society of Human Genetics ESHG - 31 Maggio 3 Giugno 2014 - Milano:

- P11.032-M A de novo microdeletion of chromosome 18q11.2q12.2 causes a new distinct clinical phenotype with coarctation of aorta and intellectual disability

M.C. Cutrupi, I. Loddo, M.G. Giuffrida, L. Bernardini, E. Moschella, C. Pidone, M.R. Pizzino, M. Crapanzano, A. Novelli, S. Briuglia

European Journal of Human Genetics - EJHG - Volume 22, Supplement 1, May 2014, www.nature.com/ejhg

- P11.068-M A Goldenhar syndrome and microrearrangements of chromosome 12

I. Loddo, A. Capalbo, L. Bernardini, M.R. Pizzino, E. Moschella, S. Meduri, M. Crapanzano, D. Pompili, M.C. Cutrupi, S. Briuglia

European Journal of Human Genetics - EJHG - Volume 22, Supplement 1, May 2014, www.nature.com/ejhg

XIV Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale

28-30 Novembre 2013- Messina:

- Validazione dei nuovi criteri pediatrici di Yalcinkaya in una coorte di pazienti dell'area dello stretto affetti da febbre periodica

A.Mirabile, F. Mazza, M. Crapanzano, M.R.Pizzino, I.Loddo, C. Salpietro, R. Gallizzi

- Un caso di Sindrome di Goldenhar e microriarrangiamenti cromosomici

Loddo I, Pizzino MR, Bernardini L, Moschella E, Cutrupi MC, Novelli A, Briuglia S

XVI Congresso Nazionale SIGU - Società Italiana di Genetica Umana

25-28 Settembre 2013 - Roma:

- P092 Delezione del gene FMR1 in un paziente con Sindrome dell'X Fragile

A.T. Morella, S. Briuglia, A. Capalbo, V. Guida, M.R. Pizzino, D. Pompili, E. Moschella, I. Loddo, A. Novelli, V. Salpietro, A. De Luca

- P300 Microduplicazione Xp22.31: descrizione di una famiglia

I. Loddo, E. Cusumano, L. Bernardini, E. Germanò, V. Ferrà, E. Moschella, M.R. Pizzino, A. Gagliano, R. Siracusano, M. Lamberti, A. Costa, M. Briguglio, F. Ariemma, A. Novelli, D.C. Salpietro

European Human Genetic Conference 2013 - European Society of Human Genetics ESHG - 8-11 Giugno 2013 - Paris:

- P05.112 Two brothers with mental retardation and microduplication Xp22.32-p22.31

M.R. Pizzino, S. Meduri, C. Pidone, I. Loddo, E. Germanò, A. Gagliano, S. Briuglia

European Journal of Human Genetics - EJHG - Volume 21, Supplement 2, June 2013, www.nature.com/ejhg

XIII Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale

29 Novembre -01 Dicembre 2012 - Messina:

-Microduplicazione Xp22.32-> p22.31: descrizione di una fratria

Pizzino MR, Cusumano E, Meduri S, Pidone C, Loddo I, NPI Briuglia S

XV Congresso Nazionale SIGU – Società Italiana di Genetica Umana

21-24 Novembre 2012 – Sorrento:

- **P254 Microdelezione 6q25.1: descrizione di un caso clinico**

S. Briuglia, I. Loddo, E. Moschella, V. Salpietro Damiano, M.R. Pizzino, F.L. De Luca, M.P. Calabrò, C. Salpietro Damiano

*Ai sensi e per gli effetti delle disposizioni di cui al DPR 445/2000, si dichiara che le informazioni contenute nel presente curriculum corrispondono al vero
Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali"*

Messina, 18/07/2017

Maria Rosa Pizzino

