

ANAGRAFE RICERCA 2008

DIPARTIMENTO / AREA ___OSTETRICO GINECOLOGICO PEDIATRICO_____

STRUTTURA COMPLESSA DI ___NEUROPSICHIATRIA INFANTILE_____

STRUTTURA SEMPLICE DI _____

DIRETTORE / DIRIGENTE ___dott. Elvio DELLA GIUSTINA_____

R.I.D. / COORDINATORE INF.CO – TECNICO_____

1. Principali Sperimentazioni 2005-2006-2007 in corso

- **STUDIO CLINICO-NEUROFISIOLOGICO E MOLECOLARE DELLE PARAPLEGIE SPASTICHE** – Carlo FUSCO, Elvio DELLA GIUSTINA, area T, collaborazioni Università e IRCCS, raccolti 20 pazienti con DD laboratorio e molecolare (gene SPG4 spastina-dott. Bruno Casali)
- **NEUROIMMAGINI MORFOFUNZIONALI, NEUROFISIOLOGIA ED ELETTROENCEFALOGRAFIA A CONFRONTO NELLE CROMOSOMOPATIE** – Elvio DELLA GIUSTINA, Carlo FUSCO, area T, collaborazioni Radiologia e Medicina Nucleare, ASMN, e SS Neurofisiologia, ASMN, SC Neuropsichiatria Infantile, Osp. Maggiore, Bologna, raccolte decine di pazienti
- **LA PROTEINA REELINA NELLE DISPLASIE CORTICALI E NELL'ISCHEMIA CEREBRALE PRE-PERINATALE** – Elvio DELLA GIUSTINA, Carlo FUSCO, Daniele FRATTINI, area P.C., collaborazioni Laboratorio Biologia Molecolare, dott. Bruno CASALI, raccolte alcune decine di pazienti, dosaggio semiquantitativo della proteina nei liquidi biologici
- **STUDIO CLINICO, NEUROFISIOLOGICO, NEURORADIOLOGICO E GENETICO-MOLECOLARE DELLA CROMOSOMOPATIA RING 14** – area T, collaborazioni Genetica Medica Univ, Cattolica, Roma e Neuropsichiatria Infantile, Osp. Maggiore, Bologna; Associazione Internazionale Ring 14 per lo studio delle malattie neurogenetiche rare; studio clinico e genetico con alta definizione, FISH e microarrays di decine di pazienti arruolati da tutto il mondo
- **STUDIO PATOLOGICO DELLE MALFORMAZIONI CEREBRALI UMANE** – Elvio DELLA GIUSTINA, Maria Carolina GELLI, area P.C., collaborazioni Anatomia Patologica, Ostetricia e Ginecologia, Neonatologia; applicazione diagnostica neuropatologica ai casi in studio
- **STUDIO ISTOENZIMOLOGICO DELLE MIOPATIE** – Elvio DELLA GIUSTINA, Maria Carolina GELLI, collaborazioni Anatomia Patologica, area T, raccolti circa 30 casi, tecniche di colorazione istologica e enzimatica del frammento bioptico

2. Studi/ricerche in programmazione 2008

- **ANALISI CLINICO-MOLECOLARE DELLE MICROCEFALIE PRIMITIVE** – Elvio DELLA GIUSTINA, area T, collaborazioni
- **DETERMINAZIONE DELLA ADENILSUCCINATOLIASI NELLE SINDROMI AUTISTICHE** – Elvio DELLA GIUSTINA, Daniele FRATTINI, area T, collaborazioni Neuropsichiatria Infantile AUSL RE, Assessorato Salute Mentale.... RER, LACC ASMN RE, determinazione in pazienti selezionati mediante HPLC
- **Prosecuzione delle ricerche in corso nel 2007**

3. Output della ricerca

3. a - Pubblicazioni scientifiche 2005-2006-2007 accorpate per struttura (anche solo inviate ma accettate):

Di Blasi C, Piga D, Brioschi P, Moroni I, Pini A, Ruggieri A, Zanotti S, Uziel G, Jarre L, Della Giustina E, Scuderi C, Jonsrud C, Mantegazza R, Morandi L, Mora M.
LAMA2 gene analysis in congenital muscular dystrophy: new mutations, prenatal diagnosis, and founder effect. ARCH NEUROL. 2005 Oct;62(10):1582-6.

:

Fusco C, Bertani G, Caricati G, Della Giustina E.
Stress fracture of the peroneal bone secondary to a complex tic.
BRAIN DEV 2006 Jan;28(1):52-4.

Fusco C, Bertani G, Scarano A, Giustina ED.
Acute ophthalmoparesis associated with anti-GM1, anti-GD1a, and anti-GD1b antibodies after enterovirus infection in a 6-year-old girl.
J CHILD NEUROL 2007 Apr;22(4):432-4

Garavelli L, Guareschi E, Errico S, Simoni A, Bergonzini P.....Della Giustina E.....
Megalencephaly and perisylvian polymicrogyria with postaxial polydactily and hydrocephalus (MPPH): report of a new case.
NEUROPEDIATRICS 2007; 38:200-203

Fusco C, Della Giustina E
Relapsing peripheral facial palsy: an unusual sign of Friedreich's ataxia.
JOURNAL OF PEDIATR NEUROL 2008, in press

Fusco C, Frattini D, Pisani F, Gellera C, Della Giustina E
Isolated vitamin E deficiency mimicking distal HMN in a 13 yeras-old-boy.
J CHILD NEUROL 2008, in press

3. b- Comunicazioni a convegni 2005-2006-2007

indicare:

- **R regionali:**

Cefalea tensiva nell'età evolutiva.

G. Bertani, C. Fusco, G. Caricati A. Scarano, E. Della Giustina.

Focus on: cefalea di tipo tensivo (TTH)

6° incontro Gruppo di Studio Università degli studi di Parma

Azienda Ospedaliera di Reggio E. Università degli Studi di Modena e Reggio. *Reggio Emilia*, 5.11.2005

Epilessia parziale con displasia corticale ad esordio neonatale.

C. Fusco, G. Bertani, A. Scarano, G. Caricati, E. Della Giustina.

Corso di aggiornamento: Epilessia "essenziali": che cosa è rimasto? *Reggio Emilia*, 14.5.2005.

- **N nazionali**

Polioidistrofia cerebrale o sindrome di Alpers: neuroradiologica e neuropatologia a confronto in un nuovo caso

E. Della Giustina, G. Bertani, C. Fusco, A. Scarano, M. Sintini

VII Congresso Nazionale Neuroradiologia Pediatrica, Padova 15-17 Aprile 2005.

Malformazione venosa e displasia corticale focale: descrizione di un caso.

E. Della Giustina, C. Fusco, A. Scarano, G. Caricati, G. Zuccoli.

VII Congresso Nazionale Neuroradiologia Pediatrica, Padova 15-17 Aprile 2005.

Sviluppo e genetica del corpo calloso. Neuropatologia.

E. Della Giustina, C. Fusco, A. Scarano

XXXI Congresso Nazionale – Società Italiana di Neuropediatria

Pavia, 27-30 Ottobre 2005

Deficit isolato di Vit.E con quadro neurofisiologico suggestivo per Charcot-Marie-Tooth motoria/spinale

C. Fusco, A. Scarano, G. Bertani, G. Caricati, E. Della Giustina

XXXI Congresso Nazionale – Società Italiana di Neuropediatria

Pavia, 27-30 Ottobre 2005

Follow-up clinico e neuroradiologico di un nuovo caso di difetto della subunità e1 del complesso PDH.

E. Della Giustina, A. Scarano, C. Fusco, G. Bertani, *M. Zeviani

XXXI Congresso Nazionale – Società Italiana di Neuropediatria

Pavia, 27-30 Ottobre 2005

Encefalite herpetica e relapsing: controversie patogenetiche e terapeutiche

A. Scarano, C. Fusco, G. Bertani, G. Caricati, E. Della Giustina

XXXI Congresso Nazionale – Società Italiana di Neuropediatria

Pavia, 27-30 Ottobre 2005

Tricopolioidistrofia cerebrale o malattia di menkes: efficacia della terapia con rame istidinato

E. Della Giustina, A. Scarano, C. Fusco, *M. Antonazzo

XXXI Congresso Nazionale – Società Italiana di Neuropediatria

Pavia, 27-30 Ottobre 2005

Aspetti neuropatologici cerebrali e nutrizione.

Della Giustina E, Fusco C .

XXXII Congresso di Neurologia Pediatrica. Sasso Marconi (Bologna), 9-11.11.2006.

Ritardo di mielinizzazione in Sindrome di Angelman con mutazione UBE3A.

Della Giustina E, Fusco C , Masina F.

XXXII Congresso di Neurologia Pediatrica. Sasso Marconi (Bologna), 9-11.11.2006.

Studio clinico-patologico di un nuovo caso di GM-1.

E. Della Giustina C. Fusco, G. Bertani, A. Scarano, D. Frattini, S. Piana, R. Valli, G. Gardini, M. Rimoldi.

XXXII Congresso di Neurologia Pediatrica. Sasso Marconi (Bologna), 9-11.11.2006.

Paralisi centrale del VII nervo cranico: esordio precoce ed atipico di Atassia di Friedreich.

C. Fusco, A. Scarano, G. Bertani, E. Della Giustina.

XXXII Congresso di Neurologia Pediatrica. Sasso Marconi (Bologna), 9- 11.11.2006.

CMT1A congenita: anticipazione e variabilità intrafamiliare

C. Fusco, A. Scarano, E. Della Giustina.

XXXII Congresso di Neurologia Pediatrica. Sasso Marconi (Bologna), 9-11.11.2006.

Delezione interstiziale del braccio lungo del cromosoma 4 (4q-) : analisi clinico-patologica di un caso

E.Della Giustina, C.Fusco, A.Scarano, D. Frattini, G.Bertani, V.Ucchino, S. Giovannini

XXXIII Congresso di Neurologia Pediatrica. Bolzano, 8-10 Novembre 2007.

Charcot Marie-Tooth X-linked: variabilità fenotipica in pazienti portatori di doppia mutazione anche a carico della regione del promotore P2 della connessina 32.

Carlo Fusco, Frattini Daniele, Bertani Gianna, Scarano Angela, Della Giustina Elvio.

XXXIII Congresso di Neurologia Pediatrica. Bolzano, 8-10 Novembre 2007.

Wolf-Hirschhorn syndrome (delezione 4p): studio clinico-patologico di un caso

E.Della Giustina, C.Fusco, A.Scarano, D.Frattini, G.Bertani, V.Ucchino,S.Giovannini

XXXIII Congresso di Neurologia Pediatrica. Bolzano, 8-10 Novembre 2007.

Corea di Sydenham: variabilità fenotipica e correlazioni anatomico-funzionali. Follow-up clinico e strumentale di 5 pazienti.

Carlo Fusco, Frattini Daniele, Bertani Gianna, Scarano Angela, Della Giustina Elvio.

XXXIII Congresso di Neurologia Pediatrica. Bolzano, 8-10 Novembre 2007.

La cromosomopatia “ring(14)”: studio clinico-genetico con presentazione dei risultati preliminari e del data-base dedicato

Giovannini S, Scarano A, Frattini D, Filippini M, Seminara L, Fusco C,

Zollino M,Della Giustina E, Gobbi G, Neri G

XXXIII Congresso di Neurologia Pediatrica. Bolzano, 8-10 Novembre 2007.

- **INT** Internazionali

Dyskinetic cerebral palsy in bilirubin encephalopathy: report of three cases with MRI images.

C. Fusco, A. Scarano, G. Caricati G., Bertani, E. Della Giustina.

Second International Symposium on paediatric movement disorders. Barcellona, 10-11 Febbraio 2006.

Choreathetosis as main clinical feature of relapsing herpes simplex encephalitis.

C. Fusco, A. Scarano, G. Caricati G., Bertani, E. Della Giustina.

Second International Symposium on paediatric movement disorders. Barcellona, 10-11 Febbraio 2006.

3. c – Stages/Masters 2005-2006-2007

indicare:

- **R** regionali:

1. _____

2. _____

- **N** nazionali

STAGES plurimi presso Istituto GASLINI – LABSIEM (Laboratory for the Study of Inborn Errors of Metabolism) – anno 2008 – dott. Daniele FRATTINI _____

2. _____

- **INT** Internazionali

ORPHAN EUROP-ACADEMY, Paris 27-30 april 2005: THE NEWBORN BRAIN. _____

ORPHAN EUROP-ACADEMY , Venice 5-7 june 2008: INBORN ERRORS IN NEONATOLOGY – A PRACTICAL COURSE _____

n. partecipanti **_1 (Elvio Della Giustina)**_____

3. d- Linee Guida/Protocolli/Modelli organizzativi 2007

indicare:

- **A** aziendali

PROTOCOLLO PER L'APPROCCIO ALLA PRIMA CRISI EPILETTICA IN PAZIENTI PEDIATRICI IN AMBIENTE OSPEDALIERO (in preparazione 2008) _____

2. _____

- **R** regionali

PROTOCOLLO PER LA DIAGNOSI E LA TERAPIA DEGLI SPASMI EPILETTICI (RE, BO, FE, RN, RA, Carpi)_____

○ **N** nazionali

1. _____

2. _____

n. pz arruolati circa 50_____

3. e- Audit 2007

indicare tipologia di percorso clinico sottoposto ad audit _____
e n. pz arruolati 2007: _____

3.f- Innovazioni assistenziali 2007

grandi attrezzature: indicare quali __1) gascromatografo/spettrografo di massa; 2) elettroneurografo/elettromiografo _____

procedure di laboratorio: indicare quali __1) acidi organici urinari; 2) radicali acilici; 3) acidi grassi a catena molto lunga; 4) aminoacidi selettivi; 5) difetti metabolismo creatina; 6) cromatografia proteomica catena respiratoria mitocondriale; 7) enzimi lisosomiali principali; 8) elettroneurografia, elettromiografia, stimolazione corticale, potenziali evocati nelle prime età della vita _____

altro _____

3. g- Convegni 2005-2006-2007 per presentazione risultati

indicare:

○ **R** regionali

1. _____

2. _____

○ **N** nazionali

ELETTROMIOGRAFIA, ELETTRONEUROGRAFIA, POTENZIALI EVOCATI IN ETA' EVOLUTIVA: DALLA FISIOLOGIA ALLA PATOLOGIA.

Reggio Emilia, 05 Luglio 2006 _____

2. _____

○ **INT** Internazionali

PRIMO CONGRESSO INTERNAZIONALE DELL'ASSOCIAZIONE RING14

"Dalla Gestione Clinica e Genetica alla Gestione Familiare dei Bambini Affetti"
13-14 ottobre 2006, Reggio Emilia, Italy

2. _____

indicare se con

- Poster**
- Abstract**

4. Collaborazioni a:

4. a – Associazioni scientifiche: indicare nome e cognome del professionista e ruolo svolto in cariche di rappresentanza regionale/nazionale; non indicare semplice iscrizione _____

_2006,2007,2008: Elvio DELLA GIUSTINA – coordinatore regionale Società Italiana di Neurologia Pediatrica__

4. b - Registri di patologia: indicare responsabile ASMN _____
n. pz immessi al 31/12/2007 _____

4. c - Gruppi di studio: indicare denominazione del gruppo

- R regionali:**

GRUPPO DI STUDIO REGIONALE “DISCUSSIONE CASI CLINICI DI NEUROLOGIA INFANTILE” (RE, BO, FE, RN, RA, CARPI) – 8 riunioni 2005 e 2006, 6 riunioni 2007 – 30 ore l’anno)_____

2. _____

- N nazionali**

1. **Gruppo di Studio Nazionale di Neurofisiologia Pediatrica (Soc. It. Neurologia Pediatrica)_____.**

- INT Internazionali**

1. _____

2. _____

5. Numero ricercatori aziendali

Numero professionisti della struttura impegnati in ricerche nel 2005-2006-2007-2008 sul totale dei presenti (dipendenti e incaricati-contrattisti-borsisti):

n. ricercatori coinvolti in ricerche- pubblicazioni/ numero totale dei professionisti

n. **_3_** _____ /n.totale **_6_** _____

FIRMA DEL DIRETTORE / DIRIGENTE
(l'invio per posta elettronica personale fa fede di firma)

_Elvio DELLA GIUSTINA

FIRMA DEL R.I.D. / COORDINATORE INF.CO
(l'invio per posta elettronica personale fa fede di firma)

DATA

23 /01/2008