

CURRICULUM VITAE

Informazioni personali

| | |
|---------------------------------------|---------------------------------------|
| <i>Nome e Cognome</i> | SERENA GASPERINI |
| <i>Data di nascita</i> | 05/01/1969 |
| <i>Qualifica</i> | Dirigente Medico I° livello |
| <i>Amministrazione</i> | Azienda Ospedaliera San Gerardo Monza |
| <i>Incarico attuale</i> | PEDIATRIA |
| <i>Numero telefonico ufficio</i> | 039-2333286 |
| <i>Indirizzo e-mail istituzionale</i> | s.gasperini@hsgerardo.org |

Titoli di studio e professionali ed esperienze lavorative

| | |
|---|--|
| <i>Titolo di studio</i> | Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli studi di Firenze nel 1994 |
| <i>Specializzazione</i> | Specializzazione in Pediatria presso l'Università degli studi di Firenze nel 2000 |
| <i>Esperienze professionali (incarichi ricoperti)</i> | Dal 2000 al 2002 incarico presso il Servizio di Malattie Metaboliche-Azienda Meyer-Clinica Pediatrica I. Dirigente Medico I° livello presso la Clinica Pediatrica e successivamente Clinica Neurologica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria A. Meyer di Firenze dal 2004 al 2011. Dirigente medico presso gli Ospedali Riuniti della Valdichiana (SI) dal 2002 al 2004. |
| <i>Capacità linguistiche</i> | Buona conoscenza lingua Inglese |
| <i>Capacità nell'uso delle tecnologie</i> | Buono UTILIZZO DI TECNOLOGIE INFORMATICHE (WORD, EXCEL, POWER-POINT, INTERNET) Ed alcune BIOTECNOLOGIE PER USO ELETTRONICAMENTE |
| <i>Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazioni a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)</i> | Ha partecipato in qualità di relatore nella Sessione delle comunicazioni orali ai seguenti Congressi e Riunioni: - XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria tenutosi dall'8 al 10 Ottobre 1998 a |

Viterbo sul tema "Le nuove leucodistrofie: 2 casi di Infantile onset vacuolating leukoencephalopathy".

- 26° Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria tenutosi dal 19 al 21 Ottobre 2000 ad Ancona sul tema "Difetto di piruvato deidrogenasi: eterogeneità clinica e biochimica".
- Riunione SINP tenutosi in data 5 Maggio 2001 presso l'Aula Congressi "La Sapienza" di Roma sul tema "Ritardo del linguaggio e deficit parziale di biotinidasi".
- 5° Congresso Nazionale di Neuroradiologia Pediatrica tenutosi dall'11 al 13 Maggio 2000 a Firenze presso il Teatrino Lorenese-Fortezza da Basso nel corso della sessione "discussione dei casi clinici" sul tema "Malattie Neurometaboliche ed immagini".
- Congresso Genzyme tenutosi a Berlino su GSD II con relazione in lingua inglese su "tetrasaccaridi in diagnosi di Malattia Pompe"
- Intervento al Convegno su "attualità in aritmologia pediatrica" tenutosi a Firenze il 12 maggio 2004.
- Congresso di Neuropsichiatria infantile (SINP) tenutosi a Pozzo Faceto di Fasano in data 28-30 maggio 2008 con relazione dal titolo "Screening metabolico nel ritardo mentale".
- II Workshop sulla Malattia di Pompe-Linee guida per la gestione del paziente pediatrico e adulto con relazione dal titolo "La terapia dietetica nella Malattia di Pompe" tenutosi a Firenze dal 19 al 20 novembre 2008.
- III Workshop italiano per la gestione della Malattia di Pompe tenutosi a Messina dal 26 al 27 febbraio 2010 con una relazione dal titolo "Aspetti immunologici del trattamento con ERT"
- Congresso "Metabolismo e rarità: le malattie metaboliche ereditarie sono poi così rare?" tenutosi a Viareggio in data 15 maggio 2010
- 2° corso ECM "gestione integrata neurologica e pneumologica del paziente con glicogenosi tipo II" in data 10 dicembre 2010 con una relazione

dal titolo "Analisi su spot di sangue: dalla diagnosi al monitoraggio della terapia".

Elenco pubblicazioni scientifiche

- 1) M.A. Donati, S. Gasperini, F. Ciani, P. Fiorini, C. Dani, C. Profeti, I. Pela, A. Morrone, E. Zammarchi:
"Distrofia Miotonica congenita: patologia non rara clinicamente eterogenea". Atti della "Settimana Pediatrica Nazionale" tenutasi a Torino dal 20 al 24 settembre 1998 pubblicati su Rivista Italiana di Pediatria 1998, 24 (Suppl. 4): 163.
- 2) M.A. Donati, C. Fonda, F. Ciani, S. Gasperini, E. Zammarchi:
"Le leucodistrofie". Aggiornamento monografico.
Neurologia Pediatrica 1998; II: 2-13
- 3) M.A. Donati, S. Gasperini, F. Ciani, C. Fonda, G. Bieber, E. Zammarchi:
"Le nuove leucodistrofie: 2 casi di Infantile onset vacuolating leukoencephalopathy".
Atti (poster e comunicazione orale) del XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria tenutosi a Viterbo dal 8 al 10 ottobre 1998. Neurologia Pediatrica 1998;II (Suppl. al N. 1):130.
- 4) M.A. Donati, E. Pasquini, S. Gasperini, F. Ciani, N. Blau, E. Zammarchi:
"Ipotonia e distonie: ipotizzare un difetto genetico del metabolismo dei neurotrasmettitori".
Atti del "XXV Congresso Nazionale della società italiana di Neuropediatria" tenutosi a Siena dal 2 al 4 Dicembre 1999.
- 5) M.A. Donati, E. Pasquini, S. Gasperini, A. Morrone, L. De Simone, I. Pollini, P. Fiorini, D. Toniolo, E. Zammarchi:
"Barth Syndrome an X-linked underdiagnosed cardiomyopathy".
Atti di "MilanoPediatria 2000" tenutosi a Milano dal 25 al 28 Maggio 2000, pag 246.
- 6) E. Pasquini, M.A. Donati, S. Gasperini, L. Palermo, N. Blau, R.A. Wevers, E. Zammarchi:

"Tyrosine hydroxylase deficiency: effectiveness of treatment with L-Dopa in a patient".

Atti di "MilanoPediatria 2000" tenutosi a Milano dal 25 al 28 Maggio 2000, pag. 227.

- 7) H. Silberhorn, D. Materassi, G.M. Grisolia, S.Gasperini, I. Pela:

"Lymphadenitis in children. Etiology and treatment: a report of 30 cases". Atti del "First International Meeting on the Therapy of Infections" tenutosi a Firenze dal 27 al 30 Novembre 1996.

- 8) M.A. Donati, E. Pasquini, S. Gasperini, I. Pela, G.M. Poggi, B. Garavaglia, C. Bruno, E. Zammarchi:

"Sintomatologia gastrointestinale e neuromuscolare in malattia mitocondriale". Atti del XXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria tenutosi ad Ancona dal 19 al 21 Ottobre 2000.

- 9) S. Gasperini, M.A. Donati, E. Pasquini, I. Pela, S. Funghini, R. Pazzaglia, D. Cianfrini, E. Zammarchi:

"Difetto di piruvato deidrogenasi: eterogeneità clinica e biochimica".

Poster e comunicazione orale presentati al XXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria tenutosi ad Ancona dal 19 al 21 Ottobre 2000.

- 10) M.A. Donati, S. Gasperini, F. Ciani, S. Funghini, A. Morrone, E. Zammarchi:

"Speech delay may underlie partial biotinidase deficiency".

Atti del Congresso tenutosi a Praga dal 3 al 7 settembre 2001

J. Inherit. Metab. Dis. 2001, 24 (suppl. 1), pag. 58.

- 11) T. Bardelli, M.A. Donati, A. Benuzzi, FR. Ciani, S. Gasperini, E. Pasquini, A. Morrone, E. Zammarchi:

"Identificazione di mutazioni BH4-sensibili nel gene PAH di pazienti italiani con deficit di fenilalanina idrossilasi".

Atti del 4° Congresso Nazionale S.I.G.U. (Società Italiana di Genetica Umana) tenutosi a Orvieto dal 28 al 30 Novembre 2001.

- 12) S. Funghini, M.A. Donati, S. Gasperini, E. Pasquini, F. Ciani, A. Morrone, E. Zammarchi:

"Il deficit parziale di biotinidasi correla con

la mutazione D444H nel gene BTB".

Atti del Convegno "Malattie Metaboliche ereditarie: passato e futuro tra delusioni, problemi e speranze" organizzato dalla Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche ereditarie (SISMME) tenutosi a Napoli dall'8 al 10 Novembre 2001.

13) M.A. Donati, S. Gasperini, F. Ciani, E Pasquini, S. Funghini, E. Zammarchi:

"Ritardo del linguaggio e deficit parziale di biotinidasi".

Comunicazione orale alla Riunione Società Italiana di Neuropediatria (SINP) tenutasi a Roma - Università La Sapienza in data 5 maggio 2001.

14) S. Funghini, M.A. Donati, E. Pasquini, S. Gasperini, F. Ciani, A. Morrone, E. Zammarchi:

"Two new mutations in children affected by partial biotinidase deficiency ascertained by newborn screening".

J. Inherit. Metab. Dis. 2002, 25, pag. 328-330 (short report)

15) S. Lori, M.A. Donati, S. Gasperini, M.R. Bardini, R. Nistri, G. Poggi, B. Garavaglia, E. Zammarchi:

"Combined deficiency of pyruvate dehydrogenase and mitochondrial respiratory chain complex I case report".

Publicato su Journal of Peripheral Nervous System, Volume 7, n°1 Marzo 2002, pag. 78.

16) M.A. Donati, S. Funghini, E. Pasquini, S. Gasperini, F. Ciani, A. Morrone, E. Zammarchi:

"Deficit parziale di biotinidasi correla con la mutazione D444H nel gene BTB".

Atti del 58° Congresso Italiano di Pediatria tenutosi a Montecatini Terme (PT) dal 28 settembre al 2 ottobre 2002.

17) T. Bardelli, M.A. Donati, S. Gasperini, F. Ciani, F. Belli, N. Blau, A. Morrone, E. Zammarchi:

"Two novel genetic lesions and a common BH4-responsive mutation of the PAH gene in Italian patients with hyperphenilalaninemia".

Mol. Genet. Metab. 2002 Nov; 77(3):260-266.

18) C. Cavicchi, A. Morrone, E. Pasquini, F. Ciani, S. Gasperini, E. Procopio, M. Sibilio, G. Parenti, E. Zammarchi, M.A. Donati. Metilmalonico aciduria con omocistinuria tipo cblC: analisi molecolare in pazienti italiani. Congresso

Nazionale congiunto SSSME,SISN,GENCLI,
Pesaro 11-13 ottobre 2006

- 19) G. La Marca, S. Malvagia, E. Pasquini, M.A. Donati, S. Gasperini, E. Procopio, F. Ciani, E. Zammarchi. Screening neonatale per le malattie metaboliche in Toscana mediante LC/MS/MS: prima esperienza italiana. Congresso Nazionale 2006 SSSME-SISN-GENCLI, Pesaro 11-13 ottobre 2006
- 20) S. Gasperini, M. Cappellini, C. Fonda, S. Funghini, F. Ciani, R. Guerrini, M.A. Donati. Acute psychiatric signs in Wilson disease causing by Zinc acetate overdosage. Poster at international meeting SSIEM in Hamburg, September 2-5th, 2007.
- 21) I. Pela, S. Gasperini, E. Pasquini and M.A. Donati. Hyperkalemia after acute metabolic decompensation in two children with vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia and normal renal function. Case report in Clinical Nephrology 2006, Vol.66;1:63-66
- 22) M.A. Donati, E. Pasquini, N. Parri, S. Gasperini, E. Lamantea, M. Zeviani. Alpers Syndrome due to POLG1 mutation: clinical, electrophysiological, neuroradiological studies in two siblings. Abstract for 42th Annual Symposium, Paris 6-9 September 2005
- 23) E. Pasquini, S. Gasperini, C. Minetti, E. Zammarchi, M.A. Donati. Glycogen branching enzyme deficiency (GSD IV) presenting as a congenital myopathy. Abstract for 42th Annual Symposium, Paris 6-9 September 2005
- 24) C. Cavicchi, S. Malvagia, G. la Marca, S. Gasperini, M.A. Donati, E. Zammarchi, R. Guerrini, A. Morrone, E. Pasquini. Hypocitrullinemia in expanded newborn screening by LC-MS/MS is not a reliable marker for ornithine transcarbamylase deficiency. Journal of Pharmaceutical and Biomedical analysis, 2009 Mar 20.
- 25) S. Malvagia, G. la Marca, B. Casetta, S. Gasperini, E. Pasquini, M.A. Donati, E. Zammarchi. Falsely elevated C4-carnitine as expression of glutamate formiminotransferase deficiency in tandem mass spectrometry newborn screening. J Mass Spectrom, 2006 Feb 41(2):263-5.
- 26) Traverso M, Bruno C, Broccolini A, Sotgia F, Donati MA, Assereto S, Gazzero E, Lo Monaco M, Modoni A, D'Amico A, Gasperini

| | |
|--|--|
| | <p>S, Ricci E, Zara F, Lisanti M, Minetti C. Truncation of Caveolin-3 causes autosomal-recessive Rippling Muscle Disease. <i>J Neurol Neurosurg Psychiatr</i> 2008;79(6):735-7</p> <p>27) la Marca G, Malvagia S, Pasquini E, Donati MA, Gasperini S, Procopio E, Zammarchi E. Hyperhydroxyprolinaemia: a new case diagnosed during neonatal screening with tandem mass spectrometry. 2005;1<i>Rapid Commun Mass Spectrom</i>.9(6):863</p> <p>28) Bembi B, Cerini E, Danesino C, Donati MA, Gasperini S, Morandi L, Musumeci O, Parenti G, Ravaglia S, Seidita F, Toscano A, Vianello A. Management and treatment of glycogenosis type II. <i>Neurology</i>. 2008 Dec 2;71(23 Suppl 2):S12-36</p> <p>29) Bembi B, Cerini E, Danesino C, Donati MA, Gasperini S, Morandi L, Musumeci O, Parenti G, Ravaglia S, Seidita F, Toscano A, Vianello A. Diagnosis of glycogenosis type II. <i>Neurology</i>. 2008 Dec 2;71(23 Suppl 2):S4-11</p> <p>30) Filippi L, Cecchi A, Tronchin M, Dani C, Pezzati M, Seminara S, Gasperini S, Zammarchi E, Rubaltelli FF. Dopamine infusion and hypothyroxinaemia in very low birth weight preterm infants. <i>Eur J Pediatr</i>. 2004 Jan;163(1):7-13</p> <p>31) Stagi S, Gasperini S, Manoni C, Greco A, Funghini S, Donati MA. Autoimmune thyroiditis, atrophic gastritis, vitiligo and sclero-atrophic lichen in a boy with short chain acylCoA dehydrogenase deficiency (SCADD). <i>Horm Res Paediatr</i>. 2010;73(5):409-13</p> <p>32) L. Ferri, F.M. Vaz, E. Bertini, S. Malvagia, S. Gasperini, S. Catarzi, B.I. Albert, R. Guerrini, M.A. Donati, A. Morrone. Two large gene deletions and one point mutation in the TAZ gene of patients with Barth syndrome. <i>Abstract for SSIEM Symposium 2010</i>.</p> <p>32) Gasperini S, Stagi S, Gasperini U, Guerrini R, la Marca G, Donati MA. Orange-colored diapers as first sign of Lesch-Nyhan disease in an asymptomatic infant. <i>Pediatr Nephrol</i>. 2010 Nov;25(11):2373-4</p> <p>33) Maria Alice Donati, Serena Gasperini and Renzo Guerrini. Chapter 31 "Organic acid, amino acids, and peroxisomal disorders". In book "The causes of Epilepsy" eds S.D. Shorvon, F. Andermann, and R. Guerrini. Cambridge University Press 2011</p> <p>34) In press: <i>Neurology</i>: Eugenio Mercuri et al. "Functional changes in Duchenne muscular dystrophy: a 12 months longitudinal cohort</p> |
|--|--|

| | |
|--|---|
| | <p>study”</p> <p>35) Caciotti A, Garman SC, Rivera-Colón Y, Procopio E, Catarzi S, Ferri L, Guido C, Martelli P, Parini R, Antuzzi D, Battini R, Sibilio M, Simonati A, Fontana E, Salviati A, Akinci G, Cereda C, Dionisi-Vici C, Deodato F, d'Amico A, d'Azzo A, Bertini E, Filocamo M, Scarpa M, di Rocco M, Tiffit CJ, Ciani F, Gasperini S, Pasquini E, Guerrini R, Donati MA, Morrone A. GM1 gangliosidosis and Morquio B disease: an update on genetic alterations and clinical findings. <i>Biochim Biophys Acta</i>. 2011 Jul;1812(7):782-90.</p> <p>36) Friedman J, Roze E, Abdenur JE, Chang R, Gasperini S. et al. Sepiapterin reductase deficiency; a treatable mimic of cerebral palsy. In press in <i>Annal Neurol</i> 2011.</p> |
| | <p>“A multi center open label extension study of HGT-1111 (recombinant human arylsulfatase A) treatment of patients with Late Infantile Metachromatic Leukodystrophy – Shire HGT-MLD-049 study” Effettuato nel 2010</p> |