

## DOTTORANDI SCIENZE PEDIATRICHE

| CICLO | DOTTORANDO         | TITOLO PROGETTO   | TUTOR  | AMBITO DI RICERCA                                    |
|-------|--------------------|---|--|--|
| XLI   | BIANCHI Alessandra | Metodi innovativi per la caratterizzazione funzionale di varianti genetiche di significato incerto nei pazienti con disturbi del neurosviluppo  | Prof.ssa Aldamaria Puliti                        | Genetica medica                                      |
| XLI   | CASIRATI Amanda    | Body composition phenotyping and cardiometabolic risk stratification in pediatric populations across different clinical conditions  | Prof.ssa Natascia Di Iorgi                       | Pediatric Endocrinology and Metabolism               |
| XLI   | CONTI Chiara       | Disease activity and disease severity in adenosine deaminase 2 deficiency (DADA2): development and validation of composite scores in the cohort of DADA2 patients from the Eurofever registry   | Prof. Alessandro Consolaro                       | Patologie autoinfiammatorie                          |
| XLI   | DAGLIANO Francesca | Ruolo della radioterapia totale corporea nel condizionamento pre trapianto allogenico per i pazienti pediatrici affetti da leucemia linfatica acuta (LLA), confronto tra diversi dosaggi di radioterapia totale corporea, valutazione dell'impatto della radioterapia sull'outcome del trapianto, sulla tossicità acuta e tardiva | Dr. Carlo Dufour<br>Prof. Pasquale Striano       |  |
| XLI   | ORSI Silvia Maria  | Definition and Validation of flare in Juvenile Idiopathic Arthritis   | Prof. Alessandro Consolaro                       | Artrite idiopatica giovanile/reumatologia pediatrica |
| XLI   | PERILLI Lorenzo    | Molecular and Genomic Aspects of Neurodevelopmental Disorders   | Prof. Pasquale Striano                           |  |
| XLI   | SCALAS Marta       | Diagnostic delay in children and adolescents with central nervous system tumors: a single-center prospective study and awareness campaign among healthcare professionals  | Dr. Claudia Milanaccio<br>Prof. Pasquale Striano | Neuroncologia pediatrica                             |
| XLI   | MARENGO Lorenza    |   | Prof. Pasquale Striano                           |  |
| XLI   | SCAGLIONE Marco    | Relazione tra tolleranza proteica, biomarcatori metabolici e supplementazione aminoacidica nei pazienti con malattie metaboliche da intossicazione identificate allo screening neonatale esteso.  | Prof. Mohamad Maghnie                            | Malattie metaboliche ereditarie                      |
| XL    | AGRUSTI Anna       | Pediatric Sjogren Syndrome: a multicenter retrospective cohort study.   | Prof. Stefano Volpi                              | Reumatologia Pediatrica                              |
| XL    | BIGATTI Carolina   | Pathological role of circulating desialylated IgM in podocytopathies  | Dr. Enrico Verrina<br>Prof. Pasquale Striano     | Nefrologia   |
| XL    | BONATO Irene       | Maturation and cerebral development in preterm infants evaluated by EEG and MRI   | Prof. Luca Ramenghi<br>Prof. Pasquale Striano    | Neonatologia   |
| XL    | CHIARELLA Lorenzo  | Behavior and attention assessment using driving simulator and HD-EEG recording in patients with ADHD  | Prof. Pasquale Striano                           | Scienze Pediatriche – Neuropsichiatria Infantile     |
| XL    | DRAGO Enrico       | Modelling a gene editing approach for SAVI (STING-associated vasculopathy with onset in infancy)  | Prof. Stefano Volpi                              | Reumatologia ed Immunologia Pediatrica               |

## DOTTORANDI SCIENZE PEDIATRICHE

|    |                      |  |  |  |
|----|----------------------|--|--|--|
| XL | DUZIONI Sharon       | Studio sulla correlazione tra imaging in risonanza magnetica della Placenta e quadri istopatologici in gravidanze complicate da Malperfusionne materna e fetale, al fine di migliorare l'outcome di Madre e neonato oltre a prevenire il contenzioso medico-legale | Prof. Luca Ramenghi<br>Prof. Alessandro Bonsignore<br>Prof. Pasquale Striano | Patologia fetto-perinatale e pediatrica<br>Medicina legale         |
| XL | FIUMANA Giulia       | Studio di fase I-II su antibody-drugs conjugate (ADC) in pazienti pediatrici e giovani adulti con neuroblastoma refrattario o recidivato e studi preclinici della combinazione di ADCs con immune checkpoint inhibitors (ICIs) in modelli in vitro e in vivo       | Dr. Alberto Garaventa<br>Prof. Pasquale Striano                              | Oncologia pediatrica   |
| XL | MARIANI Eugenia      | Somatic clonal evolution in constitutional marrow failure: study of the prognostic value of acquired mutations in congenital bone marrow failure syndromes   | Dr. Carlo Dufour<br>Prof. Pasquale Striano                                   | Ematologia Pediatrica  |
| XL | MENTA Ludovica       | A comprehensive approach combining molecular and functional analyses to address the heterogeneity of the response to CFTR modulators of the N1303K variant.  | Prof.ssa Renata Bocciardi<br>Prof. Federico Zara                             | Genetica   |
| XL | MERCURI Claudia      | Primary spinal cord tumors in children and adolescents: clinical outcomes and correlation with biological profile  | Dr. Claudia Milanaccio<br>Prof. Pasquale Striano                             | Neuroncologia  |
| XL | MORDEGLIA Matteo     | Monogenic and Rare Pediatric Cerebrovascular Diseases: The Role of Robotic Rehabilitation  | Dr.ssa Chiara Tacchino<br>Prof. Pasquale Striano                             | Medicina fisica e riabilitativa pediatrica – Neurologia pediatrica |
| XL | PALMERI Serena       | Exploring Inflammatory Pathways in Pediatric Undifferentiated Autoinflammatory Diseases: from Sequencing to Validation   | Prof. Stefano Volpi  | Reumatologia e Immunologia Pediatrica                              |
| XL | PANCIROLI Marta      | NeuroSET Project Setmelanotide nell'Obesità Ipotalamica secondaria a Craniofaringioma dell'età pediatrica  | Prof. Mohamad Maghnie  | Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica                           |
| XL | PARISI Francesca     | Detection of germline and somatic molecular alterations predisposing to familial Neuroblastoma   | Dr. Carlo Dufour<br>Dr. Alberto Garaventa<br>Prof. Pasquale Striano          | Oncologia Pediatrica - Neuroblastoma                               |
| XL | PATELLI Mariachiara  | Evaluation of children with Duchenne Muscular Dystrophy: relation of 3D gait analysis, muscle activation, gut metagenomics profile to Clinical Assessment  | Prof. Pasquale Striano   | Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari                         |
| XL | PITTO Michela        | Off-label use of drugs for the treatment of mCIPO  | Dr.ssa Federica Viti<br>Prof. Pasquale Striano                               | Gastroenterologia  |
| XL | RONCHETTI Anna Bruna | Non-invasive neuromodulation techniques in the treatment of pediatric non-inflammatory musculoskeletal pain. Study of the combination of pharmacological and rehabilitative approaches in an integrated bio-psychosocial model as a therapeutic option.            | Prof. Pasquale Striano   | Pediatric Rehabilitation Non-invasive neuromodulation technique    |
| XL | SIRI Laura           | PersonAlized PhArmacotherapy for Childhood Epilepsy and Neuropsychiatric Disorders: The PAPA Initiative  | Prof. Pasquale Striano   | Scienze pediatriche- Neurologia pediatrica                         |

## DOTTORANDI SCIENZE PEDIATRICHE

|       |                                   |  |   |  |
|-------|-----------------------------------|--|---|--|
| XL    | VILLANO Gianmichele               | Synergistic Effects of Diet and Medical Food in Autism Spectrum Disorder: A Study on Interactions and Efficac  | Dr. Marco Montecucco<br>Prof. Pasquale Striano                            | Pediatric Neurology  |
| XL    | ZOIA AGATA                        | Developing Brains: identifying new MRI biomarkers at term corrected age and at 7 years of age to predict neurological impairment in preterm newborns. First steps to develop more tailored rehabilitation programs                         | Prof. Luca Ramenghi   | Scienze Pediatriche-<br>Patologia fetto-perinatale e<br>pediatrica |
| XXXIX | ANGELETTI Andrea                  | Pathological role of circulating hypo-sialylated IgM in Nephrotic Syndrome   | Prof. Pasquale Striano<br>Dr. Enrico Verrina                              | Nefrologia Pediatrica  |
| XXXIX | ARCURI Luca                       | Validation of a diagnostic test for telomere lenght by creating a regression curve with normal subjects. Implementation of italian telomere biology disorders data and analisys by artificial intelligence                                 | Prof. Pasquale Striano<br>Dott. Carlo Dufour                              | Ematologia pediatrica  |
| XXXIX | CASCIARO Rosaria                  | Efficacia e sicurezza in real life della nuova combinazione di modulatori di CFTR, elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor (Kaftrio®) in pazienti affetti da Fibrosi Cistica (FC): studio osservazionale, multicentrico.                          | Prof. Pasquale Striano<br>Dr Carlo Castellani                             | Fibrosi Cistica  |
| XXXIX | DI FEO Maria Francesca            | Congenital myopathies from bench to bedside: titinopathies as an investigational paradigm for complex genetic diseases   | Dott.ssa Chiara Fiorillo<br>Dott. Marco Savarese                          | Genetica, Malattie Muscolari                                       |
| XXXIX | GIARRATANA Maria Carla            | Immunological and genetic study in chronic neutropenia with and without anti-neutrophil antibodies   | Prof. Pasquale Striano<br>Dott.ssa Francesca Fioredda<br>Dr. Carlo Dufour | Ematologia pediatrica  |
| XXXIX | MALERBA Federica                  | Caratterizzazione istologica, sierologica ed omica del paziente con Malattia Celiaca: alla ricerca di possibili predittori di poli-autoimmunità. Studio prospettico monocentrico.  | Prof. Pasquale Striano<br>Dott. Marco Crocco                              | Gastroenterologia Pediatrica                                       |
| XXXIX | MARTINHEIRA DA SILVA Joana Soraia | RNA based approaches for Glut1 Deficiency Syndrome: Unravelling Therapeutic Potential  | Dott.ssa Renata Bocciardi   | Genetica   |
| XXXIX | MOLTENI Marta                     | Spontaneous retrospective observational study on pediatric central nervous system tumors registered by the AIEOP DI-TSNC Protocol  | Prof. Pasquale Striano<br>Dr.ssa Claudia Milanaccio                       | Neuroncologia  |
| XXXIX | PELANCONI Lisa                    | Coordinamento tra attività clinica, registri istituzionali e laboratorio di genetica per un monitoraggio a lungo termine dei lungo-sopravvivenenti da tumore pediatrico seguiti presso il centro DOPO ed inseriti nel registro ROT-SurPass | Prof. Pasquale Striano<br>Dr.ssa Monica Muraca                            | Transizione dall'età pediatrica all'età adulta                     |
| XXXIX | RUSSO Chiara                      | La medicina di precisione applicata ai farmaci anti-infettivi: individualizzazione della terapia nel paziente "critico"  | Prof. Pasquale Striano<br>Dott. Elio Castagnola<br>Dott. Alessio Mesini   | Malattie Infettive   |

## DOTTORANDI SCIENZE PEDIATRICHE

|         |                     |   |  |   |
|---------|---------------------|---|--|---|
| XXXIX   | SAFFIOTI Carolina   | Studio prospettico regionale sull'utilizzo di valacyclovir ad alte dosi in pazienti con infezione primaria da citomegalovirus in gravidanza nella prevenzione della trasmissione e nel trattamento del feto infetto | Prof. Pasquale Striano<br>Dott. Elio Castagnola<br>Dott. Emilio Cristina | Malattie Infettive                                  |
| XXXIX   | SANTANGELO Andrea   | Analysis of Prognostic Biomarkers in Pediatric Patients with Type 1 Neurofibromatosis   | Prof. P. Striano<br>Dott.ssa M.C. Diana                                  | Neurologia Pediatrica                               |
| XXXIX   | VAROTTO Carolina    | Discovering new genes associated with Thyroid Dysgenesis  | Prof. M. Maghnie<br>Prof. M. Polak                                       | Endocrinologia Pediatrica                           |
| XXXVIII | BASSI Marta         | Correlazione tra funzioni cognitive e controllo glicometabolico in pazienti con Diabete di tipo 1 ad esordio in età pediatrica  | Prof. Mohamad Maghnie  | Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica            |
| XXXVIII | BATTAGLINI Marcella | Correlazione tra test visivi e lo sviluppo neurocognitivo nel paziente pretermine: studio osservazionale e prospettico nell'età della prematurità, per l'utilizzo clinico routinario.                               | Prof. Luca Antonio Ramenghi  | Neonatologia  |
| XXXVIII | BELLINI Tommaso     | Development of a training curriculum in pediatric emergency medicine  | Prof. Pasquale Striano<br>Dott. Andrea Moscatelli                        | Scienze Pediatriche                                 |
| XXXVIII | BIAGIOLI Valentina  | How Dietary and Foods for Special Medical Purposes (AFMS) Influence Microbial Diversity in Pediatric patients   | Prof. Pasquale Striano   | Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari          |
| XXXVIII | BURATTI Silvia      | Benzodiazepine-refractory convulsive status epilepticus in children: therapeutic strategies and the role of ketamine as advanced second line treatment.   | Prof. Pasquale Striano   | Neuroscienze  |
| XXXVIII | BURRONE Marco       | Comparison of STep-up and step-down therapeutic strategies in childhood ARthritis (the STARS - Trial)"  | Prof. Alessandro Consolaro   | Reumatologia Pediatrica                             |
| XXXVIII | CALANDRINO Andrea   | L'utilizzo della simulazione avanzata per la gestione del neonato critico   | Prof. Pasquale Striano   | Specialità pediatriche - Simulazione in Medicina    |
| XXXVIII | CAORSI Roberta      | Basi genomiche della sindrome infiammatoria multisistemica COVID-correlata (progetto rete IDEA)   | Prof. Angelo Ravelli   | Reumatologia pediatrica                             |
| XXXVIII | CASALINI Sara       | Multiomica per la ricerca di biomarcatori biologici nella SMA   | Prof. Claudio Bruno  | Malattie muscolari, neurodegenerative e metaboliche |
| XXXVIII | FONTANA Marco       | Casi famigliari di disturbo del neurosviluppo: identificazione e studio funzionale di varianti genetiche sfuggite alle indagini standard  | Prof.ssa Aldamaria Puliti  | Genetica Medica                                     |
| XXXVIII | LENA Mariateresa    | Recupero farmacologico della funzionalità di CFTR e risposta clinica: modello di approccio traslazionale integrato verso la medicina personalizzata per la Fibrosi Cistica  | Prof.ssa Aldamaria Puliti  | Genetica  |

### DOTTORANDI SCIENZE PEDIATRICHE

|         |                          |   |  |  |
|---------|--------------------------|---|--|--|
| XXXVIII | LIVELLARA Virginia       | Caratterizzazione genomica di campioni tumorali di pazienti affetti da neoplasie solide recidivate, refrattarie o ad alto rischio   | Dott. Alberto Garaventa                                | Oncologia                                |
| XXXVIII | MATUCCI CERINIC Caterina | Ottimizzazione dell'approccio diagnostico alle malattie autoinfiammatorie sistemiche: l'applicazione degli HPO nella pratica clinica  | Prof. Pasquale Striano<br>Dott. Marco Gattorno         | Reumatologia pediatrica                  |
| XXXVIII | NATOLI Valentina         | Lupus monogenico: dalla diagnosi genetica allo studio dei meccanismi patogenetici.  | Dr. Marco Gattorno<br>Prof. Stefano Volpi              | Reumatologia e Immunologia pediatrica    |
| XXXVIII | PESTARINO Sara           | Revisione dei casi di leucemia linfoblastica acuta recidiva/refrattaria seguiti dall'unità di ematologia dell'Istituto Giannina Gaslini: focus sull'evoluzione del trattamento di seconda linea, alla luce dei nuovi farmaci target, in particolare l'immunoterapia | Prof. Pasquale Striano<br>Dott.ssa Concetta Micalizzi  | Ematologia Pediatrica                    |
| XXXVIII | PEZZATO Stefano          | Monitoraggio neurologico multimodale e valutazione dell'autoregolazione cerebrale in terapia intensiva neonatale e pediatrica   | Prof. Pasquale Striano<br>Dr. Andrea Moscatelli        | Terapia Intensiva                        |
| XXXVIII | SEVERINO Mariasavina     | Multimodal Magnetic Resonance Imaging in Pediatric Stroke and Cerebrovascular Disorders   | Prof. Andrea Rossi                                     | Neuroradiologia Pediatrica               |
| XXXVIII | VINCI Francesco          |   | Prof. Luca Antonio Ramenghi                            |  |
| XXXVII  | AFRICANO Chiara          | Genomic approach to deepen into reduced penetrance and variable expressivity in CCHS, to explore gene expression regulation, and to search causal genes in patients without PHOX2B mutations  | Prof. Pasquale Striano<br>Dott.ssa Isabella Ceccherini | Genetica                                 |
| XXXVII  | AMADORI Elisabetta       | Diagnosi precoce delle epilessie su base genetica tramite tecniche NGS (progetto "Beyond Epilepsy")   | Prof. Pasquale Striano                                 | Neurologia Pediatrica                    |
| XXXVII  | CARUGGI Samuele          | Ivh fetali: studio comparativo con prematuri di pari età gestazionale   | Prof. Luca Antonio Ramenghi                            | Neonatologia                             |
| XXXVII  | CASALINI Emilio          | Studio del profilo neurocognitivo e neuroradiologico in una coorte di pazienti affette da Sindrome di Turner.   | Prof. Mohamad Maghnie<br>Prof.ssa Natascia Di Iorgi    | Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica |
| XXXVII  | CORDANI Ramona           | "Sleep, inflammation, and metabolism: a mutual relationship?<br>Study of sleep disorders and correlation with endocrinological, metabolic and inflammatory aspects in patients with hypothalamic dysfunction."  | Prof. Lino Nobili                                      | Medicina del Sonno                       |
| XXXVII  | D'ONOFRIO Gianluca       | Utilizzo della metabolomica untargeted and targeted in neonati con encefalopatia ipossico-ischemica: studio prospettico longitudinale   | Prof. Pasquale Striano                                 | Neurologia Pediatrica                    |
| XXXVII  | GORRIERI Giulia          | Development of functional assays to find novel treatments for cystic fibrosis basic defect  | Prof. Paolo Scudieri                                   | Genetica medica                          |

### DOTTORANDI SCIENZE PEDIATRICHE

|        |                           |   |  |  |
|--------|---------------------------|---|--|--|
| XXXVII | GUIDA Floriana            | Alternative targets for the treatment of cystic fibrosis basic defect   | Prof. Paolo Scudieri                                 | Genetica                                   |
| XXXVII | LAVARELLO Claudio         |   | Prof.ssa Clara Malattia                              |  |
| XXXVII | MONTALTO Shana            | Valutazione del potenziale prognostico del profilo genomico ottenuto mediante Array-CGH (Array-Comparative Genomic Hybridization) nei pazienti affetti da neuroblastoma afferenti all'I.R.C.C.S. Istituto Giannina Gaslini e sviluppo di possibili nuovi approcci terapeutici | Prof. Pasquale Striano<br>Dott. Alberto Garaventa    | Oncologia pediatrica                       |
| XXXVII | PERINELLI Martina Giorgia | Valutazione dell'impatto dei cambiamenti climatici sui precipitanti delle crisi epilettiche   | Prof. Pasquale Striano                               | Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari |
| XXXVII | PICCOLO Gianluca          | Tumori del sistema nervoso centrale nelle sindromi da predisposizione tumorale  | Prof. Pasquale Striano<br>Dott.ssa Maria Luisa Garrè | Neuroncologia - Neuroscienze               |
| XXXVII | ROSTI Giulia              | Genotypic characterization of undiagnosed patients with Skeletal Dysplasia as an essential factor to determine the management and follow-up: an NGS approach  | Prof. Federico Zara                                  | Genetica Medica, displasie scheletriche    |
| XXXVII | TAMBURRO Serena           | Brain organoids as model systems for genetic neurodevelopmental disorders   | Prof. Paolo Scudieri                                 | Genetica                                   |