

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

| | |
|-----------------|----------------------------------|
| Cognome Nome | Schiaffino Maria Cristina |
| Telefono | |
| E-mail | |
| Nazionalità | |
| Data di nascita | |

FORMAZIONE E STAGE

| | |
|-----------|----------------------------------|
| Tipologia | Laurea in Medicina e Chirurgia |
| Data | 1984 |
| Sede | Università degli Studi di Genova |

SPECIALIZZAZIONI

| | |
|-----------|----------------------------------|
| Tipologia | Pediatria |
| Data | 1989 |
| Sede | Università degli Studi di Genova |

ESPERIENZA LAVORATIVA

| | |
|--|--|
| Data (da – a) | <p>1987-1993</p> <p>16/2/1993 – 5/5/1993</p> <p>20/7/1993 – 21/9/1993</p> <p>16/10/1993 – novembre 1998</p> <p>1998-2010</p> <p>2003-2009</p> <p>2010 -2011</p> |
| Nome Istituzione | <p>Clinica Pediatrica - IRCCS Istituto G. Gaslini di Genova</p> <p>Divisione Medicina III - IRCCS Istituto G. Gaslini di Genova</p> <p>Centro Neonati a Rischio – IRCCS Istituto G.Gaslini di Genova</p> <p>Clinica Pediatrica – IRCCS Istituto G.Gaslini di Genova</p> <p>Clinica Pediatrica - IRCCS Istituto G.Gaslini di Genova</p> <p>Clinica Pediatrica - IRCCS Istituto G.Gaslini di Genova</p> <p>Clinica Pediatrica - IRCCS Istituto G.Gaslini di Genova</p> |
| Incarico ricoperto | <p>Medico borsista</p> <p>Assistente medico supplente</p> <p>Assistente medico supplente</p> <p>Dirigente medico 1° livello – Fascia B</p> <p>Dirigente medico 1° livello a tempo indeterminato</p> <p>Incarico Professionale Modulo di Malattie Metaboliche</p> <p>Incarico Professionale Unità Operativa Semplice di Malattie Metaboliche</p> <p>Incarico di Alta Specialità (IAS) nell'ambito dell'Unità Operativa Semplice di Malattie Metaboliche – Clinica Pediatrica (dal 2015 al 2017)</p> |
| COORDINAMENTO GRUPPI DI LAVORO – GRUPPI DI RICERCA. NAZIONALI ED INTERNAZIONALI | <p>E' stata componente di:</p> <p>Progetti di ricerca IRCCS G.Gaslini di Genova</p> <p>Ricerca scientifica ex 40%</p> <p>Progetti finalizzati Multicentrici</p> <p>Progetto di ricerca CEE "PeroxisomalLeukodystrophy" n. BMH4-CT96-1621</p> <p>Referente per l'IRCCS G.Gaslini di Genova del Gruppo Italiano per lo Studio del Metabolismo e del Trasporto della Creatina (GISMeT-creatina)</p> <p>Progetto Europeo KUVAN Kamper.</p> |

**ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI
SCIENTIFICHE PIÙ SIGNIFICATIVE**

AI07/12/2023: ha collaborato alla pubblicazione di 168 lavori scientifici, di cui 78 lavori per extenso e 44 pubblicazioni recensite su PubMed:

Severe Lactic Acidosis Caused by Thiamine Deficiency in a Child with Relapsing Acute Lymphoblastic Leukemia: A Case Report.
Baldo F, Drago E, Nisticò D, Buratti S, Calvillo M, Micalizzi C, Schiaffino MC, Maghnie M. *Children (Basel)*. 2023 Sep 26;10(10):1602. doi: 10.3390/children10101602. PMID: 37892265

Quality of life aspects of a low protein diet using GMP in patients with phenylketonuria.
Bensi G, Carbone MT, Schiaffino MC, Parolisi S, Pozzoli A, Biasucci G. *J Int Med Res*. 2022 Sep;50(9):3000605221125524. doi: 10.1177/03000605221125524. PMID: 36146893 .

Long term follow-up in two siblings with Sengers syndrome: Case report.
Panicucci C, Schiaffino MC, Nesti C, Derchi M, Trocchio G, Severino M, Stagnaro N, Priolo E, Zara F, Santorelli FM, Bruno C. *Ital J Pediatr*. 2022 Oct 17;48(1):180. doi: 10.1186/s13052-022-01370-y. PMID: 36253788

Expanded Newborn Screening in Italy Using Tandem Mass Spectrometry: Two Years of National Experience.
Ruoppolo M, Malvagia S, Boenzi S, Carducci C, Dionisi-Vici C, Teofoli F, Burlina A, Angeloni A, Aronica T, Bordugo A, Bucci I, Camilot M, Carbone MT, Cardinali R, Carducci C, Cassanello M, Castana C, Cazzorla C, Ciatti R, Ferrari S, Frisso G, Funghini S, Furlan F, Gasperini S, Gragnaniello V, Guzzetti C, La Marca G, La Spina L, Lorè T, Meli C, Messina M, Morrone A, Nardecchia F, Ortolano R, Parenti G, Pavanello E, Pieragostino D, Pillai S, Porta F, Righetti F, Rossi C, Rovelli V, Salina A, Santoro L, Sauro P, Schiaffino MC, Simonetti S, Vincenzi M, Tarsi E, Uccheddu AP. *Int J Neonatal Screen*. 2022 Aug 9;8(3):47. doi: 10.3390/ijns8030047. PMID: 35997437

Genotype-phenotype correlations and disease mechanisms in PEX13-related Zellweger spectrum disorders.
Borgia P, Baldassari S, Pedemonte N, Alkhunaizi E, D'Onofrio G, Tortora D, Cali E, Scudieri P, Balagura G, Musante I, Diana MC, Pedemonte M, Vari MS, Iacomino M, Riva A, Chimenz R, Mangano GD, Mohammadi MH, Toosi MB, Ashrafzadeh F, Imannezhad S, Karimiani EG, Accogli A, Schiaffino MC, Maghnie M, Soler MA, Echiverri K, Abrams CK, Striano P, Fortuna S, Maroofian R, Houlden H, Zara F, Fiorillo C, Salpietro V. *Orphanet J Rare Dis*. 2022 Jul 19;17(1):286. doi: 10.1186/s13023-022-02415-5. PMID: 35854306

Cystathionine β -synthase deficiency in the E-HOD registry-part I: pyridoxine responsiveness as a determinant of biochemical and clinical phenotype at diagnosis.
Kožich V, Sokolová J, Morris AAM, Pavlíková M, Gleich F, Kölker S, Krijt J, Dionisi-Vici C, Baumgartner MR, Blom HJ, Huemer M; E-HOD consortium. *J Inher Metab Dis*. 2021 May;44(3):677-692. doi: 10.1002/jimd.12338. Epub 2020 Dec 28. PMID: 33295057

Clinical, imaging, biochemical and molecular features in Leigh syndrome: a study from the Italian network of mitochondrial diseases.
Ardissone A, Bruno C, Diodato D, Donati A, Ghezzi D, Lamantea E, Lamperti C, Mancuso M, Martinelli D, Primiano G, Procopio E, Rubegni A, Santorelli F, Schiaffino MC, Servidei S, Tubili F, Bertini E, Moroni I. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Oct 9;16(1):413. doi: 10.1186/s13023-021-02029-3. PMID: 34627336

Long-term clinical outcome of 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase-deficient patients.
Manti F, Nardecchia F, Banderali G, Burlina A, Carducci C, Carducci C, Donati MA, Guerardi D, Paci S, Pochiero F, Porta F, Ortolano R, Rovelli V, Schiaffino MC, Spada M, Blau N, Leuzzi V. *Mol Genet Metab*. 2020 Sep-Oct;131(1-2):155-162. doi: 10.1016/j.ymgme.2020.06.009. Epub 2020 Jun 24. PMID: 32651154

Romanisio G, Salina A, Aloï C, Schiaffino MC, Virgone A, d'Annunzio G. A mild

impairment of K_vATP channel function caused by two different ABCC8 defects in an Italian newborn. *Acta Diabetol.* 2017 Sep 19. doi: 10.1007/s00592-017-1052-4. [Epub ahead of print] No abstract available.

Camia F, Pisciotto L, Morana G, Schiaffino MC, Renna S, Carrera P, Ferrari M, Baglietto MG, Veneselli E, Siri L, Mancardi MM. Combined early treatment in hemiplegic attacks related to CACNA1A encephalopathy with brain oedema: Blocking the cascade? *Cephalalgia.* 2017 Oct;37(12):1202-1206. doi: 10.1177/0333102416668655. Epub 2016 Sep 19.

Denegri L, Prato G, Mancardi MM, Schiaffino C, Striano P, Baglietto MG. Early-Onset Shapiro Syndrome Variant Treated with Pizotifen: A Case Report. *Neurodiagn J.* 2017;57(2):139-146. doi: 10.1080/21646821.2017.1309941.

Rossi V, Mazzola C, Leonelli L, Gandullia P, Arrigo S, Pedemonte M, Schiaffino MC, Mancardi M, Sacco O, Disma NM, Zanaboni C, Montobbio G, Barabino A, Mattioli G. Long-term outcome and need of re-operation in gastro-esophageal reflux surgery in children. *Pediatr Surg Int.* 2016 Mar;32(3):277-83. doi: 10.1007/s00383-015-3853-2. Epub 2015 Dec 28.

Bertamino M, Severino M, Schiaffino MC, Garrè ML, Bocciardi R, Ravazzolo R, Rossi A, Di Rocco M. New insights into central nervous system involvement in FOP: Case report and review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2015 Nov;167A(11):2817-21. doi: 10.1002/ajmg.a.37271. Epub 2015 Aug 4. Review.

Gimelli S, Capra V, Di Rocco M, Leoni M, Mirabelli-Badenier M, Schiaffino MC, Fiorio P, Cuoco C, Gimelli G, Tassano E. Interstitial 7q31.1 copy number variations disrupting IMMP2L gene are associated with a wide spectrum of neurodevelopmental disorders. *Mol Cytogenet.* 2014 Aug 13;7:54. doi: 10.1186/s13039-014-0054-y. eCollection 2014.

Picca S, Dionisi-Vici C, Bartuli A, De Palo T, Papadia F, Montini G, Materassi M, Donati MA, Verrina E, Schiaffino MC, Pecoraro C, Iaccarino E, Vidal E, Burlina A, Emma F. Short-term survival of hyperammonemic neonates treated with dialysis. *Pediatr Nephrol.* 2015 May;30(5):839-47. doi: 10.1007/s00467-014-2945-x. Epub 2014 Sep 4.

Piccolo P, Mithbaekar P, Sabatino V, Tolmie J, Melis D, Schiaffino MC, Filocamo M, Andria G, Brunetti-Pierri N. SMAD4 mutations causing Myhre syndrome result in disorganization of extracellular matrix improved by losartan. *Eur J Hum Genet.* 2014 Aug;22(8):988-94. doi: 10.1038/ejhg.2013.283. Epub 2014 Jan 8.

Chilosi A, Casarano M, Comparini A, Battaglia FM, Mancardi MM, Schiaffino C, Tosetti M, Leuzzi V, Battini R, Cioni G. Neuropsychological profile and clinical effects of arginine treatment in children with creatine transport deficiency. *Orphanet J Rare Dis.* 2012 Jun 19;7:43. doi: 10.1186/1750-1172-7-43.

Betsalel OT, Pop A, Rosenberg EH, Fernandez-Ojeda M; Creatine Transporter Research, Group, Jakobs C, Salomons GS. Detection of variants in SLC6A8 and functional analysis of unclassified missense variants. *Mol Genet Metab.* 2012 Apr;105(4):596-601. doi: 10.1016/j.ymgme.2011.12.022. Epub 2012 Jan 6.

Giribaldi G, Doria-Lamba L, Biancheri R, Severino M, Rossi A, Santorelli FM, Schiaffino C, Caruso U, Piemonte F, Bruno C. Intermittent-relapsing pyruvate dehydrogenase complex deficiency: a case with clinical, biochemical, and neuroradiological reversibility. *Dev Med Child Neurol.* 2012 May;54(5):472-6. doi: 10.1111/j.1469-8749.2011.04151.x. Epub 2011 Dec 5.

Alpigiani MG, Salvati P, Schiaffino MC, Occella C, Castiglia D, Covaciu C, Lorini R. A new SPINK5 mutation in a patient with Netherton syndrome: a case report. *Pediatr Dermatol.* 2012 Jul-Aug;29(4):521-2. doi: 10.1111/j.1525-1470.2011.01525.x. Epub 2011 Jun 22.

Mattioli G, Buffa P, Gandullia P, Schiaffino MC, Avanzini S, Rapuzzi G, Pini Prato A, Guida E, Costanzo S, Rossi V, Basile A, Montobbio G, Della Rocca M, Mameli L, Disma N, Pessagno A, Tomà P, Jasonni V. Laparoscopic proximal Roux-en-Y gastrojejunocolic diversion in children: preliminary experience from a single center. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A.* 2009;19(6):807-13.

Nogueira C, Aiello C, Cerone R, Martins E, Caruso U, Moroni I, Rizzo C, Diogo L, Leão E, Kok F, Deodato F, Schiaffino MC, Boenzi S, Danhaive O, Barbot C, Sequeira S, Locatelli M, Santorelli FM, Uziel G, Vilarinho L, Dionisi-Vici. Spectrum of MMACHC mutations in Italian and Portuguese patients with combined methylmalonic

| | |
|--|---|
| | <p>aciduria and homocystinuria, cbIC type. <i>Mol Genet Metab.</i> 2008;93(4):475-80</p> <p>Cerone R, Cassanello M, Caruso U, Schiaffino MC, Lorini R. Neonatal Screening for congenital errors of metabolism by means of Tandem Mass: Italian experience. <i>Minerva Pediatr.</i> 2007;59(5):488-9.</p> <p>Mancardi MM, Caruso U, Schiaffino MC, Baglietto MG, Rossi A, Battaglia FM, Salomons GS, Jakobs C, Zara F, Veneselli E, Gaggero R. Severe epilepsy in X-linked creatine transporter defect (CRTR-D). Severe epilepsy in X-linked creatine transporter defect (CRTR-D). <i>Epilepsia.</i> 2007;48(6):1211-3</p> <p>Faraci M, Cuzzubbo D, Micalizzi C, Lanino E, Morreale G, Dallorso S, Castagnola E, Schiaffino MC, Bruno C, Rossi A, Dini G, Cappelli B. Allogenic bone marrow transplantation for Pearson's syndrome. <i>Bone Marrow Transplant.</i> 2007 May;39(9):563-5</p> <p>Barreca A, Cotellessa M, Boschetti M, Giannattasio A, Cresta L, Schiaffino C, Lorini R. The IGF system in a case of Costello syndrome. <i>J Endocrinol Invest.</i> 2006 Mar;29(3):261-4.</p> <p>Schiaffino MC, Bellini C, Costabello L, Caruso U, Jakobs C, Salomons GS, Bonioli E. X-linked creatine transporter deficiency: clinical description of a patient with a novel SLC6A8 gene mutation. <i>Neurogenetics</i> 2005;6(3):165-8</p> <p>Schiaffino MC, Fantasia AR, Minniti G, Caruso U, Carnevale F, Cerone R. Isolated sulphite oxidase deficiency: clinical and biochemical features in an Italian patient. <i>Inherit Metab Dis.</i> 2004;27(1):101-2</p> <p>Cerone R, Schiaffino MC, Fantasia AR, Perfumo M, Birk Moller L, Blau N. Long Term follow-up of a patient with mild tetrahydrobiopterin-responsive phenylketonuria. <i>Mol Genet Metab.</i> 2004;81(2):137-9</p> <p>Svahn J, Schiaffino MC, Caruso U, Calvillo M, Minniti G, Dufour C. Severe lactic acidosis due to thiamine deficiency in a patient with B-cell leucemia/lymphoma on total parenteral nutrition during high-dose methotrexate therapy. <i>J Pediatr Hematol Oncol.</i> 2003;25(12):965-8</p> <p>Cerone R, Fantasia AR, Castellano E, Moresco L, Schiaffino MC, Gatti R. Pregnancy in tyrosinaemia type II. <i>J Inherit Metab Dis.</i> 2002;25(4):317-8</p> <p>Biancheri R, Cerone R, Rossi A, Schiaffino MC, Caruso U, Minniti G, Perrone MV, Tortori-Donati P, Veneselli E. Early-onset cobalamin C/D deficiency: epilepsy and electroencephalographic features. <i>Epilepsia.</i> 2002;43(6):616-22</p> <p>Mudd SH, Cerone R, Schiaffino MC, Fantasia AR, Minniti G, Caruso U, Lorini R, Watkins D, Matiaszuk N, Rosenblatt DS, Schwahn B, Rozen R, LeGros L, Kotb M, Capdevila A, Luka Z, Finkelstein JD, Tangerman A, Stabler SP, Allen RH, Wagner C. Glycine N-methyltransferase deficiency: a novel inborn error causing persistent isolated hypermethioninaemia. <i>J Inherit Metab Dis.</i> 2001;24(4):448-64</p> <p>Biancheri R, Cerone R, Schiaffino MC, Caruso U, Veneselli E, Perrone MV, Rossi A, Gatti R. Cobalamin (Cbl), C/D deficiency: clinical, neurophysiological and neuroradiologic findings in 14 cases. <i>Neuropediatrics.</i> 2001;32(1):14-22</p> <p>Rossi A, Cerone R, Biancheri R, Gatti R, Schiaffino MC, Fonda C, Zammarchi E, Tortori-Donati P. Early-onset combined methylmalonic aciduria and homocystinuria: neuroradiologic findings. <i>AJNR Am J Neuroradiol.</i> 2001;22(3):554-63</p> <p>Cerone R, Schiaffino MC, Caruso U, Gatti R. Facial abnormalities in combined methylmalonic aciduria and homocystinuria. <i>Am J Med Genet.</i> 2000; 95(1):87</p> <p>Rüetschi U, Cerone R, Pérez-Cerda C, Schiaffino MC, Standing S, Ugarte M, Holme E. Mutations in the 4-hydroxyphenylpyruvate dioxygenase gene (HPD) in patients with tyrosinemia type III. <i>Hum Genet.</i> 2000;106(6):654-62</p> <p>Cerone R, Barella C, Fantasia AR, Schiaffino MC. Evaluation of a new amino acid mixture for the treatment of phenylketonuria. <i>Minerva Pediatr.</i> 1999;51(11-12):403-6</p> <p>Cerone R, Schiaffino MC, Di Stefano S, Veneselli E. Phenylketonuria: diet for life or not? <i>Acta Paediatr.</i> 1999;88(6):664-6</p> |
|--|---|

| | |
|--|--|
| | <p>Cerone R, Schiaffino MC, Caruso U, Lupino S, Gatti R. Minor facial anomalies in combined methylmalonic aciduria and homocystinuria due to a defect in cobalamin metabolism. J Inher Metab Dis. 1999;22(3):247-50</p> <p>Cerone R, Holme E, Schiaffino MC, Caruso U, Maritano L, Romano C. Tyrosinemia type III: diagnosis and ten-year follow-up. Acta Paediatr. 1997;86(9):1013-5</p> <p>Gatti R, Cerone R, Caruso U, Schiaffino MC, Ciccone O. Biochemical diagnosis and follow-up in a new Italian patient with hyperargininaemia. J Inher Metab Dis. 1993;16(6):1050</p> <p>Taccone A, Schiaffino MC, Cerone R, Fondelli MP, Romano C. Computer tomography in maple syrup urine disease. Eur J Radiol. 1992;14(3):207-12</p> <p>Caruso U, Cerone R, Fantasia AR, Schiaffino MC, Zignego G, Romano C. Plasma amino acids during the first 24 hours of life: feasibility of early diagnosis in the newborn at risk of amino acid disorder. J Inher Metab Dis. 1989;12 Suppl 2:311-4</p> |
|--|--|

| | |
|--------------------------------------|--|
| <p>ULTERIORI INFORMAZIONI</p> | <p>Iscritta alla Società Italiana di Pediatria (SIP), alla Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME) sino all'anno 2009, alla Società Italiana Screening Neonatale (SISN) sino all'anno 2009, attualmente alla Società Italiana Malattie Metaboliche ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN), a "The Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism" (SSIEM).</p> <p>Ha assolto alle funzioni di Professore a contratto a titolo gratuito presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria (Università di Genova) dall'A.A. 1994-1995 all'A.A. 2018-2019.</p> <p>Ha assolto alle funzioni di Professore a contratto presso il Corso di Perfezionamento in Emergenza e Pronto Soccorso Medico dall'A.A. 1995-1996 al 2006</p> <p>Ha assolto alle funzioni di Professore a contratto a titolo gratuito presso il Corso di Laurea in Dietistica nell'ambito del Corso integrato di Nutrizione Materno-infantile ed in Età Evolutiva – Disciplina Pediatria (Università di Genova) dal 01/10/2018 al 31/03/2021</p> <p>Assolve alle funzioni di Professore a contratto a titolo gratuito presso il Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia – Disciplina Pediatria (Università di Genova) dall'anno accademico 2009-2010 a tutt'oggi.</p> <p>Ha assolto alle funzioni di Professore a contratto a titolo gratuito presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria (Università di Genova) nell'A.A. 2021-2022 e assolve a tali funzioni nell'anno 2023-2024.</p> |
|--------------------------------------|--|