



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II

DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE E BIOTECNOLOGIE MEDICHE

Scuola di specializzazione in Genetica Medica **Direttore Prof. Achille Iolascon**

SCHEMA GENERALE DEL PERCORSO FORMATIVO DEGLI SPECIALIZZANDI SECONDO LE INTESE CONCORDATE CON I DIRIGENTI DEL SSN DELLE STRUTTURE REGIONALI INDIVIDUATE NELLA RETE FORMATIVA IN BASE AL PROTOCOLLO D'INTESA UNIVERSITA' DEGLI STUDI "FEDERICO II" E REGIONE CAMPANIA PER LA DISCIPLINA DELLA MODALITA' DI RECIPROCA COLLABORAZIONE PER LA FORMAZIONE MEDICA SPECIALISTICA

Il Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica **Prof. Achille Iolascon** e il Direttore della U.O.C. Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono Pausilipon **Dott. Paolo Siani**

Visto il Protocollo d'intesa fra Regione Campania e Università degli Studi di Napoli "Federico II" per le specializzazioni mediche universitarie ai sensi dell'articolo 6 comma 2 e del D.L.vo n°502/92 e successive modifiche e integrazioni, al fine di rendere operativa per la su indicata Scuola di Specializzazione la rete formativa individuata secondo quanto previsto ai comma 2.1 e 2.2 dell'art. 2 del protocollo d'intesa

Preso atto del piano di studi di addestramento professionale degli specializzandi predisposto annualmente dal Consiglio dei Docenti ai sensi dell'art. 43 del D.L. n°368 del 17/08/1999 che riporta la programmazione dei percorsi formativi dei singoli iscritti necessari all'assolvimento degli obblighi didattici teorici previsti dal piano stesso, indicando la durata del periodo di formazione per ciascun insegnamento, la tipologia ed il numero delle prestazioni assistenziali cui lo specializzando deve partecipare in armonia con quanto previsto dalla Tabella B annessa all'ordinamento didattico della Scuola

Avendo il su citato Dirigente esplicitamente confermato (attraverso il nullaosta del Dirigente Responsabile della struttura Complessa) che la struttura è in possesso di tutti i requisiti indicati nell'allegato A al Protocollo d'intesa (art. 2-3-4) e di quelli richiesti dal piano di studi di addestramento professionale

Formulano il seguente percorso formativo per gli specializzandi che prevede la partecipazione dei Dirigenti Ospedalieri al programma didattico predisposto dalla Scuola, così da rendere possibile per ogni iscritto, attività di formazione a rotazione sia presso la struttura dell'Azienda Universitaria Policlinico sia presso le strutture del S.S.N. che costituiscono la rete formativa della Scuola stessa.

Oltre all'attività didattica formale comune per ciascun anno a tutti gli specializzandi come da calendario predisposto dal Consiglio dei Docenti, il percorso formativo pratico è articolato, come di seguito riportato, in periodi per ciascuna annualità di corso e per singole discipline così da soddisfare le esigenze formative previste dal piano di studi (Tabella A).

La frequenza presso le strutture Universitarie, o altre strutture della rete formativa, è attuata nei restanti periodi dell'anno accademico secondo schemi predisposti annualmente dal Consiglio della Scuola.

I compiti assistenziali e la tipologia degli interventi (o prestazioni) che il medico in formazione specialistica deve eseguire, secondo il piano di studi presso le strutture della rete formativa U.O.C. Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono Pausilipon, sentita la Direzione Sanitaria sono altresì riportati nella Tabella.



Si intende che il su riportato percorso formativo e i tempi e le modalità di svolgimento dei compiti assistenziali indicati, nonché la tipologia degli interventi che gli specializzandi devono eseguire, sentita la Direzione Sanitaria della struttura interessata, dovranno essere approvati con formale delibera del Consiglio della Scuola che proporrà alla Facoltà, sentito il Legale rappresentante della struttura sanitaria, il conferimento dell'affidamento del corso al Dirigente Ospedaliero su riportato sulla base del curriculum formativo professionale e scientifico dello stesso per la successiva nomina da parte del Rettore ai sensi dell'art. 5 del protocollo d'intesa.

Le intese relative al percorso formativo di cui sopra e le citate proposte di affidamento, sentito il parere della Commissione Consultiva ex DPGRC n. 6673 del 3/7/2000 per la conferma dei requisiti prescritti, ed approvate dal Consiglio di Facoltà e dai Legali Rappresentanti delle singole strutture, saranno allegate, quale parte integrante, all'apposita convenzione stipulata per la Scuola di Specializzazione tra l'Università e Rappresentanti Legali delle strutture sanitarie come previsto dal protocollo d'intesa.

Il Direttore della Scuola

Il Direttore ~~U.O.C.~~ della UOC Pediatria

Visto e approvato

Il Dirigente Responsabile dell'U.O.C. Pediatria

Il Direttore Sanitario dell'Azienda Ospedaliera Santobono Pausilipon

Il Direttore Generale dell'Azienda Ospedaliera Santobono Pausilipon

Napoli, 9/5/2014

Prof. Achille Iolascon

Dott. Paolo Siani

A.O.R.N. SANTOBONO PAUSILIPON

Dott. Siani Paolo

NA 015950

Dott. Paolo Siani

Dott. Enrico De Campora

Dott.ssa Annamaria Minicucci

IL DIRETTORE GENERALE
dott.ssa Anna Maria Minicucci



**AZIENDA OSPEDALIERA DI RILIEVO NAZIONALE
"SANTOBONO-PAUSILIPON"**



Dipartimento di Pediatria Sistemática e Specialistica
Dott. Rocco Dinardo

Struttura Complessa di Pediatria
Direttore: Dott. Paolo Siani

Attività di Genetica Clinica
dott. Daniele De Brasi
d.debrasi@santobonopausilipon.it

Intese concordate con i Dirigenti del SSN delle Strutture Regionali individuate nella rete formativa in base al Protocollo d'intesa Università degli Studi di Napoli "Federico II" e Regione Campania per la disciplina delle modalità di reciproca collaborazione per la formazione medica specialistica

Dichiarazione di possesso dei requisiti richiesti per le strutture della rete formativa

Io sottoscritto Dott. Paolo Siani Dirigente responsabile della U.O.C. Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono Pausilipon dichiaro che la struttura da me diretta è in possesso di tutti i requisiti indicati nell'Allegato A al Protocollo d'intesa in epigrafe (art. 2-3-4) e di quelli richiesti dal piano di studi di addestramento professionale indicato dal Consiglio dei Docenti della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

Data e firma

22/05/14  A.O.R.N. SANTOBONO PAUSILIPON
Dott. Siani Paolo
NA 015950

N.B.: Si dichiara inoltre che l'attività impegnata per la rete formativa della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica non supera il 30% dell'attività globale della Struttura di cui sono responsabile.

Firma

 A.O.R.N. SANTOBONO PAUSILIPON
Dott. Siani Paolo
NA 015950



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II

DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE E BIOTECNOLOGIE MEDICHE

Scuola di specializzazione in Genetica Medica

Direttore Prof. Achille Iolascon

Tabella A

Percorso formativo presso l'Azienda Ospedaliera Santobono Pausilipon

9/6/2014

Corso Integrato: GENETICA MEDICA

Area Didattica: GENETICA MEDICA

Docenti: DOTT. PAOLO SIANI/DOTT. DANIELE DE BRASI

Anno di Corso	Bimestre/Trimestre	SSN
I	Gennaio-Febbraio	PEDIATRIA/GENETICA MEDICA
II	Marzo-Aprile	PEDIATRIA/GENETICA MEDICA
III	Maggio-Giugno	PEDIATRIA/GENETICA MEDICA
IV	Luglio-Agosto-Settembre	PEDIATRIA/GENETICA MEDICA
V	Ottobre-Novembre-Dicembre	PEDIATRIA/GENETICA MEDICA

AZIENDA OSPEDALIERA SANTOBONO PAUSILIPON
Dott. Siani Paolo
NA 015950



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II

DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE E BIOTECNOLOGIE MEDICHE

Scuola di specializzazione in Genetica Medica

Direttore Prof. Achille Iolascon

Tabella B

Percorso formativo presso l'Azienda Ospedaliera Santobono Pausilipon

9/6/2014

I compiti assistenziali e la tipologia degli interventi (o prestazioni) cui lo specializzando in formazione deve partecipare o che deve eseguire, secondo il piano di studi, presso la struttura dell'Azienda Ospedaliera Santobono Pausilipon, sono i seguenti:

Anno di Corso I-II-III

Tipologia di prestazioni:

- Consulenze genetiche intra-aziendali
- Ambulatorio di genetica

AZIENDA OSPEDALIERA SANTOBONO PAUSILIPON
Dott. Siani Paolo
NA 015950

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome	Paolo Siani
Data di nascita	22/08/1955
Qualifica	Dirigente di II livello
Amministrazione	Azienda Ospedaliera Santobono-Pausilipon
Incarico attuale	Direttore di struttura complessa di Pediatria con tipo di rapporto di lavoro esclusivo
Numero telefonico dell'ufficio	0812205428
CF	SNIPLA55M22F839Y

Titoli di studio e professionali ed esperienze lavorative	Dal 16.1.2005 ricopre l'incarico di Direttore di struttura complessa della UOC di Pediatria dell'AORN "A. Cardarelli" di Napoli. Dal 1.1.11 è Direttore di struttura complessa della UOC di Pediatria dell'Ospedale Pediatrico di rilievo nazionale Santobono-Pausilipon di Napoli. Specialista in Pediatria nel 1982 Dal 1° aprile 1988 è a rapporto di lavoro a tempo pieno.
---	--

Principali mansioni e responsabilità	Ha diretto l'Unità operativa complessa di pediatria dell'AORN A. Cardarelli dal 2005 con 32 posti letto di pediatria, 6 posti letto di day hospital per 95 pazienti talassemici e 4 posti letto per i day hospital specialistici di allergologia, gastroenterologia, endocrinologia, nefrologia, neurologia, reumatologia e un servizio di PS H/24 Attualmente presso l'AORN Santobono Pausilipon dispone di 12 posti letto di pediatria sistematica e svolge attività di Day Hospital per l'allergologia, l'epatologia e l'immunologia clinica.
--------------------------------------	--

Capacità linguistiche	Inglese scolastico
-----------------------	--------------------

Capacità nell'uso delle tecnologie	Buono
------------------------------------	-------

Esperienze professionali, incarichi ricoperti	Dal 2009 è stato ammesso alla <u>rete formativa</u> della <u>scuola di Specializzazione</u> in Pediatria dell'Università Federico II di Napoli. Dal 2009 è <u>Presidente nazionale dell'Associazione Culturale Pediatri</u> (www.acp.it) riconfermato nel 2012 per il secondo triennio. Fa parte del Gruppo regionale di <u>Gastroenterologia pediatrica</u>, coordinato dalla Clinica Pediatrica dell'Università Federico II di Napoli. Fa parte del <u>Comitato di redazione</u> della rivista nazionale Quaderni ACP, con
---	--

	responsabilità di tenuta di rubrica.(indicizzata in EMBASE) Fa parte del <u>comitato editoriale</u> della Rivista nazionale Medico e Bambino (indicizzata in EMBASE) Ha fatto parte della <u>redazione scientifica</u> e del comitato internet aziendale dell'AORN A. Cardarelli. Fa parte della commissione scientifica del progetto adozione sociale dell'Assessorato alle politiche sociali della Regione Campania. Fa parte della commissione regionale per la diagnosi e lo studio della malattie infiammatorie croniche intestinali. E' stato componente della segreteria scientifica di sette convegni nazionali di Pediatria. E' stato il responsabile scientifico di 5 congressi nazionali dell'associazione culturale pediatri, nel 2005, Napoli, nel 2010 a Palermo e nel 2011 a Roma, nel 2012 a Torino, nel 2013 a Monza. E' coautore della news letter acp "appunti di viaggio"(www.acp.it)
--	--

Produzione scientifica Libri	È coautore dei seguenti volumi editi a stampa. 1. L'abuso e l'incuria verso l'infanzia (fondazione banco di Napoli per l'infanzia e l'adolescenza editore, 2007) 2. Disuguaglianze nell'infanzia e nell'adolescenza in Campania (Phoebus editore, 2007) 3. Lo sai mamma, editore il Pensiero scientifico, giugno 2014 Ha curato: • Il capitolo "Il diritto del minore alla salute" del volume I diritti dei minori a cura di P. Giannino e P. Avallone (editore fondazione banco di Napoli per l'infanzia e l'adolescenza, 2005) • Il capitolo "L'assistenza ospedaliera pediatrica" in Nascere e crescere in Italia" a cura di M. Bonati, R. campi (il pensiero scientifico editore, 2005) • il capitolo "Educare alla salute" del volume I doveri dei minori a cura di P. Giannino e P. Avallone (editore fondazione banco di Napoli per l'infanzia e l'adolescenza, 2006 • Ha contribuito alla realizzazione del volume "Il dolore nel Bambino", realizzato dal Ministero della salute (2010)
---------------------------------	---

Elenco delle principali Pubblicazioni scientifiche	F. De Maddi, C. Santoro, R. Crusco, P. Siani: Un caso di polmonite con piastrinosi. Medico e Bambino pagine elettroniche. 9(10), 2006 G.Valerio, MR. Licenziati, A. Iannuzzi , A.Franzese , P. Siani ,G. Riccardi, P. Rubba : Insulin resistance end impaired glucose tolerance in obese children and adolescents from southern Italy. <i>Nutrition metabolism Cardiovascular Desease</i>. 16:279-284, 2006 (impact factor = 1,2). F. De Maddi, R. Cinelli, D. Rigante, G. Mazzearella, P. Siani : Lung parenchymal consolidation as an uncommon presentation and cause of delayed diagnosis in atypical Kawasaki syndrome. <i>Rheumatol. Int. Dic</i>, 2008 F. Antonelli, D. De Brasi, P. Siani
--	--

Appropriateness of hospitalization for CAP-affected pediatric patients: report from a Southern Italy General Hospital

Italian Journal of Pediatrics 2009, 35:26 2 September 2009

F. de Maddi, F. Antonelli, M. Torino, P. Siani: Medicina naturale e sindrome di Steven Johnson. Medico e bambino pagine elettroniche 10, 2009

P. Siani et al.: Therapeutic approach to Bronchiolitis: why pediatricians continue to over prescribe drugs? Italian Journal of pediatrics 2010, 36:67 (1 October 2010)

F. Marchetti, F. Festini, P Siani La gestione delle convulsioni febbrili: attitudini di comportamento degli operatori sanitari. Report finale - luglio 2010

Medico e Bmbino pagine elettroniche luglio 2010

P. Siani, G. Biasini

Tempi difficili per le pubblicazioni indipendenti. (Difficult times for independent scientific publications) Quaderni acp, 2010,17,4 (editoriale)

F. De Maddi, D. Rigante, R de Ritis, E. Sacco e P. Siani

Misdiagnosis of Ewing's sarcoma of the ilium at the pelvis X-ray.

Rheumatol Int 10.1007/s00296-011-1871-5. 25.3.11

LETTER TO THE EDITOR

Maglione, Marco; Siani, Paolo; Genesio, Rita; Manna, Angelo; Staiano, Annamaria; Miele, Erasmo;

Recurrent pneumonia and trisomy 9 mosaicism.

Archives of Disease in Childhood -2011-300183

P. Siani: **Costruiamo una cultura dell'infanzia. Se non ora, quando ?** (editoriale)Quaderni acp 2011,18(4),145

Tornese, G.; Festini, F.; Siani, P.; Simeone, G.; Marchetti, F.

Pediatric Research: November 2011 - Volume 70 - Issue 5 - ppg 219 doi: 10.1203/01.pdr.0000403893.61640.b6

Poster Presentations: Brain, Nervous System: PDF Only

Management of Febrile Seizures: Attitudes of Health Care Workers

P. Siani, S. Manetti: Le convulsioni febbrili: molta paura senza danni. Quaderni ACP 2011,18,224-5

P. Siani: Cosa vuole fare la pediatria da grande.(Editoriale). Quaderni ACP, 2011, N 6

P.Siani, S. Conti Nibali, G. Toffol: messaggi pubblicitari e alimentazione infantile. Quaderni acp N1, vol 19, 2012.

F. De Maddi, M. Torino,P. Siani: coxalgia a 12 anni: un solo pensiero? Medico e Bambino 1, 2012, 52.

M. Gallo, A. Clavenna, M. Bonati, P. Siani, A. Irpino, F. Rossi, A. Capuano

Active surveillance of adverse drug reactions in children in five Italian paediatric

	wards* Open Journal of Pediatrics 2012, 2, 111-117 4th Congress of the European Academy of Paediatric Societies Title: HUMANIZATION OF CARE IN ITALIAN PEDIATRICS UNITS: RESULTS OF A NATIONAL SURVEY F. Festini, P. Siani, 2, S. Bisogni 3, D. Ciofi Institute(s): 1Italian Society of Pediatric Nursing Science - SISIP, Pistoia, 2Italian Cultural Association of Pediatricians, Naples, 3University of Florence, Florence, Italy P. Siani: Pediatri solo per i bambini fino a 6 anni? Parliamone. QACP, 2012, 19(2) 49-51 P. Siani et al: Il reflusso gastroesofageo: come eravamo. QACP, 2012, 19(2) 52-56 P. Siani: I perché di una ricandidatura. QACP 2012, 19 (5), 193 (editoriale) P. Siani et al: Rendiamo più accoglienti i nostri ospedali. Il risultato di una ricerca. QACP 2012, 19(5) 195-8
--	--

Relazioni a convegni	P. Siani : Casi clinici nel cassetto, Maggio 2009, Messina P. Siani: Convegno APEC, tavola rotonda: dove va la pediatria. Cesena gennaio 2010: P. Siani : Focus di Pediatria, Benevento 8 giugno 2010 : la tubercolosi. P. Siani : Lo spazio ospedaliero come spazio di relazione: Università Suor Orsola Benincasa, Napoli 11.2.10 P. Siani ; Convegno Il Bambino, il Medico ed i Genitori in associazione: l'equilibrio ideale tra medicina e solidarietà. Per una riabilitazione efficace del bambino nell'ospedale amico. Benevento 30.9.10 P. Siani : Verso un'unica carta dei diritti dei bambini in ospedale, Convegno INDIMI, Roma, Campidoglio 15.10.10 P. Siani: La diagnosi ed il trattamento della malattia da reflusso gastroesofageo in ambulatorio e in ospedale. Risultati preliminari di una ricerca. GIORNATE NEONATOLOGICHE E PEDIATRICHE CALATINE E MARTIANESI. Caserta 4 - 5 febbraio 2011 P. Siani : Il triage pediatrico. Benevento, 22.3.11 P. Siani : I corso teorico pratico "patologie polmonari nel bambino: modelli operativi uguali o diversi da quelli dell'adulto?. Napoli, 4-5 marzo 2011. Ospedale Cardarelli. (moderatore e responsabile scientifico P. Siani.: Problemi oculari nel bambino maltrattato. Napoli 9 aprile, 2011 AORN Santobono, in 2° corso di oftalmologia pediatrica. P. Siani : Il bambino e l'ambiente, Napoli 20-21 maggio 11° congresso FIMP Napoli P Siani: Le crisi convulsive febbrili viste dal pediatra. Progetto Formativo Aziendale su : Le crisi convulsive dal Pronto Soccorso all'indagine genetica. AORN Santobono -
----------------------	---



	Pausilipon, Napoli 25.5.11 P. Siani, F. Antonelli : Uno strano corpo estraneo e non solo, Piano di Sorrento, 9.6.11 Congresso gli Argonauti. P. Siani, D. Ciofi.: Rendiamo accoglienti i nostri ospedali: risultati di una ricerca acc-sisip. XXIII congresso nazionale ACP, Roma, 13-15 ottobre 2011 P. Siani: MRGE e patologia ORL : opinioni a confronto. XXI Congresso nazionale SIOF, Napoli 17-19 novembre 11 P. Siani . Curarsi dei bambini, degli adolescenti e delle loro famiglie, Bologna 31.3.12: sintesi della giornata P. Siani: Linee guida nelle realtà locali, Capri Pediatria V edizione, 28 aprile 2012 P. Siani: Crescere al Sud povertà e disagio dei bambini nel mezzogiorno d'Italia. Roma, 11 maggio 2012, Congresso Nazionale SIP P. Siani: disagio sociale e salute dei bambini, Salerno, 20 novembre 2012
--	--

<u>Accreditamento</u> <u>AIEOP</u>	Visita di audit per l'accreditamento della UOS Talassemia Pediatrica come centro AIEOP da parte di una commissione composta dal Prof Pession e dal dr Dufour avvenuta il 12-dicembre 2007 con parere favorevole avendo ritenuto la UOS Talassemia Pediatrica presso l'UOC di Pediatria un "centro con un alto livello di qualità nell'assistenza ai pazienti talassemici e un moderno ed efficiente modello organizzativo-gestionale sanitario
---	---

Napoli, 10.06.14

dr Paolo Siani

 A.O.R.N. SANTOBONO PAUSILIPON
 Dott. Siani Paolo
 NA 015950

CURRICULUM VITAE**INFORMAZIONI
PERSONALI**

Nome	De Brasi Daniele
Data di nascita	30.1.1965
Qualifica	Dirigente Medico
Amministrazione	AZIENDA OSPEDALIERA SANTOBONO-PAUSILIPON
Incarico Attuale	Dirigente medico S.C. Pediatria Sistemica Ambulatorio di Genetica
Numero telefonico dell'ufficio	081 220 5878/5424
E-mail istituzionale	d.debrasi@santobonopausilipon.it

**TITOLI DI STUDIO E
PROFESSIONALI ED
ESPERIENZE LAVORATIVE**

Titolo di studio	Laurea in Medicina e Chirurgia
Altri titoli di studio e professionali	Specializzazione in Genetica Medica Specializzazione in Pediatria Dottorato di ricerca in Scienze pediatriche
Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	FORMAZIONE ED ATTIVITA' LAVORATIVE • 1992: "Visiting fellow" presso l'"Institute of Cancer Research" - Columbia University - New York. • 1992-93: Corso di formazione in Biotecnologie Avanzate CEINGE - Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Napoli "Federico II". • 1.6.2001 – 15.4.2002: dirigente medico a tempo indeterminato di Pediatria presso la Azienda USL Latina. • 16.4.2002 – 31.8.2008: dirigente medico a tempo indeterminato di Pediatria presso la ex ASL NA4 (Napoli). • 1.10.2005 – 31.7.2008: consulente di Genetica Medica presso l'A.F. di Genetica Medica del Dipartimento di Pediatria dell'A.O.U. "Federico II" di Napoli. • 1.9.2008 – 31.12.2010: dirigente medico a tempo indeterminato di Pediatria presso la AORN "A. Cardarelli" (Napoli). • 1.1.2011 – a tutt'oggi: dirigente medico a tempo indeterminato di Pediatria presso la AORN "Santobono-Pausilipon" (Napoli). FORMAZIONE ED ATTIVITA' LAVORATIVE • 1.9.2012 – a tutt'oggi: attività di ambulatorio di genetica medica e di consulente genetista presso le strutture della AORN "Santobono-Pausilipon" (Napoli).

	ATTIVITA' DIDATTICA Ha svolto attività didattica negli anni 1991-96 come docente della materia "Genetica" per il Corso di Tecnici di laboratorio medico presso la ex ASL NA3 – Frattamaggiore (NA). Ha inoltre partecipato come relatore a numerose presentazioni di "Casi clinici" del Dipartimento di Pediatria dell'Università "Federico II" – Napoli. Ha quindi partecipato in qualità di docente a varie edizioni del Corso di formazione intra-aziendale della ex ASL NA4 (2004: Pediatria d'Urgenza; 2005: Neonatologia; 2005: Diagnosi prenatale delle infezioni a trasmissione verticale e delle principali malattie genetiche;) e dell'AORN "A. Cardarelli" (2009-10: Argomenti di Pediatria generale). Negli anni 2012, 2013 e 2014 ha svolto attività di docenza per la materia "Genetica" presso la Laurea in Infermieristica pediatrica presso l'Azienda Santobono-Pausilipon di Napoli. E' stato organizzatore in qualità di membro della segreteria scientifica del corso ecm Santobono-Pausilipon per gli anni 2012 ("Corso formazione in Pediatria") e 2013 ("Protocolli in pediatria"). ATTIVITA' SCIENTIFICA ED INTERESSI DI RICERCA Il dott. De Brasi ha frequentato come interno prelaurea il Dipartimento di Biologia e Patologia Cellulare e Molecolare dell'Università di Napoli "Federico II", durante cui ha svolto attività di ricerca su alcuni fattori trascrizionali tiroide-specifici, producendo una tesi di laurea sull'attività di inibizione di uno di questi (TTF1) da parte dell'oncogene ras. Tale attività è stata continuata successivamente presso il laboratorio dell' "Institute of Cancer Research" della Columbia University di New York frequentato in qualità di "visiting fellow". Da tali attività sono derivati contributi per successivi lavori scientifici. Il dott. De Brasi ha quindi focalizzato il proprio interesse scientifico nell'ambito delle malattie genetiche dell'infanzia. Durante il Corso di Specializzazione in Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università "La Sapienza" di Roma ed il Corso di Formazione Innovativa nel Settore delle Biotecnologie Avanzate CEINGE, ha studiato le basi citogenetiche e molecolari di alcuni difetti congeniti e sindromi malformative, svolgendo la propria attività presso il Dipartimento di Biologia e Patologia Cellulare e Molecolare dell'Università di Napoli "Federico II" producendo alcuni lavori pubblicati su riviste scientifiche nazionali ed internazionali, nonché comunicazioni e poster a Congressi. Negli anni successivi il dott. De Brasi ha svolto la propria attività presso il Dipartimento di Pediatria dell'Università di Napoli "Federico II" nel corso della Specializzazione in Pediatria prima e del Dottorato di Ricerca in Scienze pediatriche poi, svolgendo sia attività assistenziale che di ricerca di laboratorio e clinica, sempre nello stesso ambito di interesse scientifico. Da tale attività sono derivati vari lavori pubblicati su riviste scientifiche (vedi elenco allegato), nonché comunicazioni e poster a Congressi nazionali ed internazionali, ed un capitolo sulle Genofotodermatosi di un testo di Dermatologia. Il dott. De Brasi ha quindi indirizzato la sua attività di ricerca scientifica anche nell'ambito della pediatria generale, interessandosi di problematiche cliniche e di sanità pubblica, testimoniate dalla partecipazione in qualità di organizzatore e relatore a numerosi eventi formativi pediatrici.
Capacità linguistiche	Inglese Fluente

Capacità nell'uso delle tecnologie	buona
Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazioni a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)	PARTECIPAZIONE A CONVEGNI IN QUALITA' DI RELATORE/DOCENTE 1. Corso di Formazione ecm 2012 - AO Santobono-Pausilipon – La febbre di origine sconosciuta 2. Corso di Formazione ecm 2012 – ASL NA1 Centro – Infezioni respiratorie recidivanti 3. SIPPS & FIMPAGGIORNA 2012 – Caserta 17 Maggio 2012 – I sintomi e i segni che possono ingannare 4. Consensus Study – Tavola rotonda su Errori in Pediatria – Caserta 5 luglio 2012 – errori in Infettivologia pediatrica 5. XXIV Congresso Nazionale ACP – 11-12 ottobre 2012 – Leishmaniosi viscerale: descrizione di una casistica e di un caso associato a sindrome da attivazione macrofagica 6. Relazione a: Lo Specialista ORL e il Pediatra - Napoli 8 giugno 2013 - Voce bassa, stridore e tosse: quando mi devo preoccupare 7. Discussant al convegno: Malattie metaboliche ad esordio tardivo e malattia di Pompe - nell'ambito del Corso Percorsi integrati diagnostico-terapeutici in Pediatria - P.O. Boscotrecase ASL NA3 SUD - Boscotrecase 12 marzo 2014 8. Relazione a: VII ed. Capri Pediatria 28-30 aprile 2014 - Sintomi Comuni e Malattie Rare 9. Relazione a: La nutrizione in pediatria – Globesity: dal sapere al saper fare - Napoli 5-6 giugno 2014 - Caso clinico di Obesità Sindromica PARTECIPAZIONE A CONVEGNI IN QUALITA' DI ORGANIZZATORE (SEGRETERIA SCIENTIFICA) - Membro del Comitato Scientifico del Convegno Gli Argonauti XII – Napoli 9-11 giugno 2011 - Membro della Segreteria Scientifica del Corso di Formazione ecm 2012 - Azienda Ospedaliera Santobono-Pausilipon - Membro del Comitato Scientifico del Convegno Gli Argonauti XIII – Sorrento 25-26 Maggio 2012 - Membro della Segreteria Scientifica del Corso di Formazione ecm 2013 - Azienda Ospedaliera Santobono-Pausilipon: Protocolli in Pediatria - Membro del Comitato Scientifico del Convegno Gli Argonauti XIV – Sorrento 12-13 Aprile 2013 ELENCO delle PRINCIPALI PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE 1. Avvedimento V.E., Musti A.M., Ueffing M., Obici S., Gallo A., Sanchez M., De Brasi D., and Gottesman M.E. Reversible inhibition of a thyroid-specific trans-acting factor by Ras. Genes Dev. 1991 Jan;5(1):22-8.

2. De Brasi D, Genuardi M, D'Agostino A, Calvieri F, Tozzi C, Varrone S, Neri G. Double autosomal/gonosomal mosaic aneuploidy: study of nondisjunction in two cases with trisomy of chromosome 8. Hum Genet. 1995 May;95(5):519-25.

3. De Rosa M, De Brasi D, Zarrilli S, Paesano L, Pivonello R, D'Agostino A, Longobardi S, Merola B, Lupoli G, Ogata T, Lombardi G. Short stature and azoospermia in a patient with Y chromosome long arm deletion. J Endocrinol Invest. 1997 Nov;20(10):623-8.

4. De Brasi D, Perone L, di Micco P, Andria G, Sebastio G, Iaccarino E, Pinto L, Aliberti F. Cloverleaf skull anomaly and de novo trisomy 4p. J Med Genet. 1999 May;36(5):422-4.

5. De Brasi D, Esposito T, Rossi M, Parenti G, Sperandio MP, Zuppaldi A, Bardaro T, Ambruzzi MA, Zelante L, Ciccodicola A, Sebastio G, D'Urso M, Andria G. Smith-Lemli-Opitz syndrome: evidence of T93M as a common mutation of delta7-sterol reductase in Italy and report of three novel mutations. Eur J Hum Genet. 1999 Dec;7(8):937-40.

6. Feliciello A, Allevato G, Musti AM, De Brasi D, Gallo A, Avvedimento VE, Gottesman ME. Thyroid transcription factor 1 phosphorylation is not required for protein kinase A-dependent transcription of the thyroglobulin promoter. Cell Growth Differ. 2000 Dec;11(12):649-54.

7. De Brasi D, Della Casa R, Titomanlio L, D'Agostino A, Perone L, Andria G. Mental retardation, tall stature and minor phenotypic abnormalities associated with a de novo complex chromosome rearrangement. Neuropediatrics. 2000 Jun;31(3):164-6.

8. L Titomanlio, N Varricchione, D De Brasi. Sindrome dello pterigio multiplo: due nuovi casi familiari a differente decorso. Italian Journal of Pediatrics. 2000; 26:841-844.

9. Titomanlio L, Marzano MG, Rossi E, D'Armiento M, De Brasi D, Vega GR, Andreucci MV, Orsini AV, Santoro L, Sebastio G. Case of Myhre syndrome with autism and peculiar skin histological findings. Am J Med Genet. 2001 Oct 1;103(2):163-5.

10. De Brasi D, Rossi E, Giglio S, D'Agostino A, Titomanlio L, Farina V, Andria G, Sebastio G. Inv dup del (1)(pter-->q44::q44-->q42:) with the classical phenotype of trisomy 1q42-qter. Am J Med Genet. 2001 Nov 22;104(2):127-30.

11. Rossi M, Di Micco P, Perone L, De Brasi D, Guzzetta V, Andreucci MV, Vega GR, Marzano MG, Iaccarino E, Andria G.

Unbalanced translocation (3;5)(q26.1;p14): a clinical report.
Am J Med Genet. 2002 Jul 15;110(4):353-8. Review.

12. De Brasi D, Brunetti-Pierri N, Di Micco P, Andria G, Sebastio G.
New syndrome with generalized lipodystrophy and a distinctive facial
appearance: confirmation of Keppen-Lubinski syndrome?
Am J Med Genet. 2003 Mar 1;117A(2):194-5.

13. Brunetti-Pierri N, De Brasi D, Ikegawa S, Camera G, Andria G, Sebastio G.
A new patient with Lowry-Wood syndrome with mild phenotype.
Am J Med Genet. 2003 Apr 1;118A(1):68-70.

14. Shaw MA, Brunetti-Pierri N, Kadasi L, Kovacova V, Van Maldergem L, De
Brasi D, Salerno M, Gecz J.
Identification of three novel SEDL mutations, including mutation in the rare,
non-canonical splice site of exon 4.
Clin Genet. 2003 Sep;64(3):235-42. Review.

15. De Brasi D., Sebastio G. Genofotodermatosi. In: Santoianni P, Monfrecola
G. Fotodermatologia.
CIC edizioni internazionali Roma, 2003: 88-95.

16. Titomanlio L, De Brasi D, Buoninconti A, Sperandeo MP, Pepe A, Andria G,
Sebastio G.
Alstrom syndrome: intrafamilial phenotypic variability in sibs with a novel
nonsense mutation of the ALMS1 gene.
Clin Genet. 2004 Feb;65(2):156-7.

17. Titomanlio L, Romano A, Conti A, Genesio R, Salerno M, De Brasi D, Nitsch
L, Del Giudice E.
Mild Wolf-Hirschhorn phenotype and partial GH deficiency in a patient with a
4p terminal deletion.
Am J Med Genet. 2004 Jun 1;127A(2):197-200.

18. Genesio R, De Brasi D, Conti A, Borghese A, Di Micco P, Di Costanzo P,
Paladini D, Ungaro P, Nitsch L.
Inverted duplication of 15q with terminal deletion in a multiple malformed
newborn with intrauterine growth failure and lethal phenotype.
Am J Med Genet. 2004 Aug 1;128A(4):422-428.

19. Rossi M, De Brasi D, Hall CM, Battagliese A, Melis D, Sebastio G, Andria G.
A new familial case of spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with multiple
dislocations Hall type (leptodactylic form).
Clin Dysmorphol. 2005 Jan;14(1):13-8.

20. Titomanlio L, De Brasi D, Romano A, Genesio R, Diano A A, Del Giudice E.
Partial cerebellar hypoplasia in a patient with Prader-Willi syndrome.
Acta Paediatrica 2006 Jul;95(7):861-3.

21. Ginocchio V.M., De Brasi D., Melis D., D'Agostino A., Della Casa R.
Wagr Syndrome: the importance of diagnosis and follow-up.
Italian Journal of Pediatrics. 2007; 33:22-23.

22. Melis D., Majo F., Ginocchio V.M., De Brasi D., Nitsch L., Conti A., Genesio R., Fabbrini F., Tedeschi P., Della Casa R.
Combination of monosomy 5p15.3 and trisomy 9p23: clinical and cytogenetic definition of both conditions.
Ital Journ Pediatr 2007; 33:107-111.
23. De Brasi D., N. Brunetti-Pierri, L. Giordano, M.G. Scala, F. Santamaria, G. Andria
Severe respiratory impairment in a patient affected by Spondyloepiphyseal Dysplasia Congenita.
Ital J Pediatr 2007 33:298-301.
24. Garavelli L, De Brasi D, Verri R, Guareschi E, Cariola F, Melis D, Calcagno G, Salvatore F, Unger S, Sebastio G, Albertini G, Rivieri F, Soli F, Superti-Furga A, Gentile M.
Holt-Oram syndrome associated with anomalies of the feet.
Am J Med Genet A. 2008 May 1;146A(9):1185-9.
25. Brunetti-Pierri N, Esposito V, De Brasi D, Mattiacci DM, Krakow D, Lee B, Salerno M.
Spondylocarpotarsal synostosis: long-term follow-up of a case due to FLNB mutations.
Am J Med Genet A. 2008 May 1;146A(9):1230-3.
26. Ginocchio VM, De Brasi D, Genesio R, Ciccone R, Gimelli S, Fimiani F, de Berardinis T, Nitsch L, Banfi S, Magli A, Della Casa R.
Sonic Hedgehog deletion and distal trisomy 3p in a patient with microphthalmia and microcephaly, lacking cerebral anomalies typical of holoprosencephaly.
Eur J Med Genet. 2008 Nov-Dec;51(6):658-65. Epub 2008 Aug 1
27. Garavelli L, Zollino M, Mainardi PC, Gurrieri F, Rivieri F, Soli F, Verri R, Albertini E, Favaron E, Zignani M, Orteschi D, Bianchi P, Faravelli F, Forzano F, Seri M, Wischmeijer A, Turchetti D, Pompili E, Gnoli M, Cocchi G, Mazzanti L, Bergamaschi R, De Brasi D, Sperandeo MP, Mari F, Uliana V, Mostardini R, Cecconi M, Grasso M, Sassi S, Sebastio G, Renieri A, Silengo M, Bernasconi S, Wakamatsu N, Neri G.
Mowat-Wilson syndrome: facial phenotype changing with age: study of 19 Italian patients and review of the literature.
Am J Med Genet A. 2009 Mar;149A(3):417-26. Review.
28. Antonelli F, De Brasi D, Siani P.
Appropriateness of hospitalization for CAP-affected pediatric patients: report from a Southern Italy General Hospital.
Ital J Pediatr. 2009 Sep 2;35(1):26.
29. De Brasi D, Pannuti F, Antonelli F, de Seta F, Siani P, de Seta L.
Therapeutic approach to bronchiolitis: why pediatricians continue to overprescribe drugs?
Ital J Pediatr. 2010 Oct 1;36(1):67.

30. De Maddi F, De Brasi D, Siani P.

Un adolescente con artrite persistente.

Quaderni acp 2011; 18(3):110-1.

31. Mandato C., D. De Brasi, F. Esposito, S. Vetrella, P. Siani

Una strana artrite settica dell'anca

Medico e Bambino Pagine elettroniche 2013; 3:191-192

32. Passariello A., De Brasi D., Defferrari R., Genesio R., Tufano M., Mazzocco K., Capasso M., Migliorati R., Martinsson T., Siani P., Nitsch L. and Tonini G.P.
Constitutional 11q14-q22 chromosome deletion syndrome in a child with neuroblastoma MYCN single copy

Eur J Med Genet, 2013 Nov, 56(11):626-634.

AFFILIAZIONE A SOCIETA' SCIENTIFICHE

Il dott. De Brasi è membro di varie società scientifiche, in particolare:

- Associazione Culturale Pediatri (ACP), di cui è membro del Direttivo della sezione regionale campana e, da dicembre 2012, responsabile nazionale del gruppo ACP Ospedale.
- Società Italiana di Pediatria (SIP)
- Società Italiana per le Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità (SIMGePeD)
- Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).

Napoli 9-6-2014

Dott. Daniele De Brasi
Specialista in Pediatria
Specialista in Genetica Medica
Daniele De Brasi