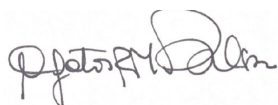


**CURRICULUM DELL'ATTIVITA' SCIENTIFICA E DIDATTICA
(redatto ai sensi degli Artt. 46 e 47 del D.P.R. 28.12.2000, n. 445)**

La sottoscritta *Agata Rita Maria Polizzi*, dichiara, sotto la propria responsabilità, ai sensi degli artt. 46 e 47 D.P.R. 28 dicembre 2000 n.445 – Testo unico delle disposizioni legislative e regolamentari in materia di documentazione amministrativa – (e sue successive modifiche), consapevole che tutte le dichiarazioni di certificazione contenute nel presente curriculum vitae sono veritiere e a conoscenza delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/00, cui può andare incontro in caso di dichiarazione mendace, che quanto dichiarato corrisponde a verità. Si riserva, inoltre, di presentare relativi titoli e certificazioni, su richiesta.

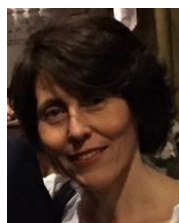
La sottoscritta Agata Rita Maria Polizzi dichiara di essere informata, ai sensi del decreto legislativo 196/2003 che i dati sopra riportati verranno utilizzati nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa

Catania, 19 Marzo 2019



**INFORMAZIONI
PERSONALI**

Agata Rita Maria POLIZZI



 Viale XX Settembre, 21 - 95128 Catania

 338 2265440

 agata.polizzi1@unict.it; ag.polizzi@gmail.com

Sesso F | Data di nascita 13/04/1967 | Nazionalità Italiana

TITOLO DI STUDIO MD, PhD

**ESPERIENZA
PROFESSIONALE**

RUOLO ATTUALE

Professore Associato di Pediatria (SSD MED 38)

Da 21.12.2018

Dipartimento di Scienze della Formazione

Università degli Studi di Catania

ATTIVITA' DI RICERCA

Da 16.07.2008 al
30.11.2018

Incaricato di Ricerca/Consulente

Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma.

Informazione e orientamento, prevenzione primaria (anomalie di sviluppo del sistema nervoso) e prevenzione secondaria (screening neonatale allargato per le malattie neurometaboliche).

Responsabile clinico del Telefono Verde Malattie Rare [TVMR], consulenza clinica per orientamento diagnostico e centri specialistici di riferimento, elaborazione linee guida su specifiche malattie rare, elaborazione documenti descrittivi su malattie rare e di materiale documentale istituzionale (es: pareri e risposte a interrogazioni parlamentari, pareri e consulenze per il Ministero della Salute, rapporti tecnici).

Consulenza preparazione, organizzazione e valutazione malattie rare ai fini della organizzazione e preparazione elenco malattie rare inserite nei nuovi LEA (cfr. Allegato 7 al DPCM 12 Gennaio 2017).

Consulente clinico per CNMR-ISS gruppo di lavoro (Ministero della Salute, rappresentanti coordinamenti regionali malattie rare) per la valutazione e proposte di modifica del DPCM 12 Gennaio 2017.

Elaborazione documenti descrittivi per le malattie metaboliche rare incluse nel programma nazionale di screening neonatale esteso, la cui diagnosi di laboratorio è inserita tra le nuove prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale (cfr. DPCM 12 Gennaio 2017); valutazione richieste inserimento malattie rare attualmente non incluse nei nuovi LEA.

Esperto malattie rare nell'ambito del progetto ISS "Portale Conoscenza".

Contributo alla struttura e organizzazione di ISSalute: portale istituzionale di informazione ai cittadini (in collaborazione con il Ministero della Salute, con il sostegno del Ministero dell'Economia e delle Finanze e il supporto tecnico dell'Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato).

Attività di formazione sugli aspetti diagnostico-assistenziali e di gestione multispecialistica rivolta a operatori professionali area medica e non, associazioni di pazienti, studenti, etc.

Membro e referente medico del Laboratorio di Medicina Narrativa.

Consulente scientifico per attività d'informazione e sensibilizzazione sulle malattie rare.

Membro comitato organizzatore e consulente scientifico della X e XI edizione del Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso", concorso di sensibilizzazione alle malattie rare, organizzato dal Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità.

Partecipazione/consulenza elaborazione di proposte progettuali di ricerca in ambito nazionale e, prevalentemente, internazionale.

Consulenza progetti (screening-UDNI) e commissione valutazione LEA

Attività istituzionali, di ricerca, formazione, informazione e sensibilizzazione del CNMR.

Incarichi di Ricerca/Progetti/Finanziamenti

Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma.

Incarichi di ricerca con date
per specifici
programmi/progetti
nazionali ed internazionali

- **EUCERD Joint Action: working for rare diseases: Work-Package 4: Support for the implementation of plans or strategies at MS level** (continuation of Europlan). Responsabile scientifico: Dr Domenica Taruscio [da 01.10.2013 a 31.08.2015]. Istituto Superiore di Sanità, Roma
- **Developing microRNA as molecular biomarkers to tackle rare diseases.** Responsabile scientifico: Dr Domenica Taruscio [da 28.02.2012 a 27.08.2012; da 17.10.2012 a 16.02.2013]. Istituto Superiore di Sanità, Roma
- **Malattie Rare dalla Sorveglianza all'Informazione.** Responsabile scientifico: Dr Domenica Taruscio [da 16.07.2008 a 15.07.2009; da 16.07.2009 a 15.07.2010; da 9.09.2010 a 28.02.2011; da 1.03.2011 a 27.02.2012]. Istituto Superiore di Sanità, Roma

Da 11.2014 a 10.2015 **Incaricato di Ricerca**

Istituto di Scienze Neurologiche (ISN), Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), Catania.

Disegno, sviluppo e implementazione di una piattaforma collaborativa web-based per la raccolta, condivisione e studio di dati clinici, di laboratorio e strumentali di soggetti con demenza. Selezione dei pazienti e loro valutazione, comparazione dati clinici con dati genetici, genomici, di neuroimaging e neuropsicologici. Clusterizzazione dei dati e interpretazione dei risultati.

Progetto di ricerca "Dia-de-mentis – E' sempre Demenza di Alzheimer? Overlap di metodiche diagnostiche per la rivalutazione di pazienti con demenza e sospetto declino cognitivo" (Responsabile scientifico: Dr Luigi Castorina, R.E.M. Catania) [Fondi F.E.S.R.-P.O.R. Sicilia 2007/2013. Linea d'intervento: 4.1.1.1, DDG n.1703 e sue successive modifiche Decreto approvazione graduatoria DDG 2810/3 del 25 Luglio 2012. Protocollo 1442, progetto n. 217, CUP G63F12000320004].

Da 01.2013 a 02.2014 **Incaricato di ricerca**

Istituto di Scienze Neurologiche (ISN), Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), Catania.

Studio e valutazione dei servizi innovativi specializzati per l'aiuto alla ricerca scientifica, cura del paziente e diffusione delle buone pratiche. Elaborazione di una cartella clinica elettronica ed inserimento di dati clinici, di laboratorio e di imaging di pazienti con malattie neurodegenerative. Interpretazione dei risultati e loro applicabilità in ambito clinico multispecialistico e multicentrico.

Progetto di ricerca "Impostazione dei dati clinici e strumentali di soggetti con malattie neurodegenerative per la realizzazione di un database e successivo scambio dei dati acquisiti con altri network" (Responsabile scientifico: Dr Angela Distefano, Istituto di Scienze Neurologiche CNR UOS Catania) [Fondi F.E.S.R. (Fondo Europeo di Sviluppo Regionale) - P.O.R. Sicilia 2007/2013. Linea di intervento: 4.1.1.2 DDG n.1130 (21/3/2011) e sue successive modifiche. Approvazione progetto con decreto DDG 632/3 del 17 Febbraio 2012. Decreto approvazione graduatoria DDG

4511/3, CUP progetto G83F12000020004]

Da 01.2006 a 12.2006 Incaricato di ricerca

Dipartimento di Patologia e Medicina Sperimentale, "Sapienza" Università di Roma, Roma.

Implementazione database nazionale per l'Atassia-Teleangectasia (AT) e sindromi neurologiche correlate. Studio osservazionale retrospettivo e valutazione dei dati clinici, di laboratorio e di neuroimaging provenienti dai centri specialistici di riferimento nazionali; elaborazione e somministrazione di un questionario diretto agli specialisti e/o ai familiari dei pazienti AT e sindromi correlate per aggiornamento e implementazione database. Analisi dei risultati.

Progetto di ricerca "Basi genetiche, molecolari e cellulari dell'Atassia con aprassia oculomotoria di tipo 1 (AOA1). Gestione Registro Atassia-Telangectasia" (Responsabile scientifico: Prof Luciana Chessa).

Da 01.2005 a 12.2005 Incaricato di ricerca

Dipartimento di Patologia e Medicina Sperimentale, "Sapienza" Università di Roma, Roma.

Disegno e realizzazione database nazionale Atassia-Teleangectasia (AT), studio e valutazione dei risultati dell'analisi mutazionale dei geni ATM, NBS, Mre11 e RAD50 nella popolazione di pazienti e familiari inviati dai centri specialistici nazionali. Correlazione genotipo-fenotipo neurologico, immunologico e tumorale dei soggetti esaminati.

Progetto di ricerca "Role of ATM, NBS, Mre11 and RAD50 genes in cell cycle regulation, response to DNA damage and tumorigenesis" (Responsabile scientifico: Prof Luciana Chessa).

Da 07.2002 a 05.2004 Assegnista di ricerca

Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Catania, Catania.

Definizione delle manifestazioni cliniche principali e secondarie delle sindromi da deficit di glicosilazione. Studio del profilo biochimico dei pazienti e loro familiari, analisi del neuroimaging per l'identificazione di parametri diagnostici neuroradiologici. Valutazione di un percorso diagnostico-terapeutico assistenziale per il miglioramento della qualità dei servizi e della capacità diagnostica.

Programma di ricerca: "Aspetti clinici e patogenetici di un nuovo gruppo di malattie metaboliche ereditarie: le sindromi da deficit di glicosilazione" (Settore scientifico disciplinare MED/39 "Neuropsichiatria infantile").

Da 11.1999 a 06.2002 Medico interno (Post-dottorato)

Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Catania [Responsabile: Prof. Lorenzo Pavone]

Attività di ricerca clinica [Reparto di Neurologia Pediatrica]
Malattie immuno-mediate del sistema nervoso in età pediatrica
Sindromi rare malformative complesse
Sindromi neurocutanee

Da 11.1996 a 10.1999 Dottorando di ricerca

*Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Catania e
Neurosciences Group - Institute of Molecular Medicine, John Radcliffe Hospital -
University of Oxford, Oxford (UK).*

- 1) Studio delle malformazioni/deformità fetali indotte da anticorpi materni contro antigeni espressi dal feto.
- 2) Studio in vitro quantitativo e qualitativo per la valutazione del passaggio transplacentare di anticorpi materni diretti contro antigeni espressi dal tessuto nervoso fetale. Principali attività e responsabilità: raccolta ed analisi cartelle cliniche, classificazione dei campioni biologici, preparazione degli omogenati di tessuto placentare animale, tecniche di western blotting, immunistochemica e RIA, interpretazione dei risultati.

Embriologia medica (Coordinatore: Prof Santo Sanfilippo, Università degli Studi di Catania; Responsabile scientifico: Prof. Lorenzo Pavone, Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Catania).

ATTIVITÀ' DI RICERCA [ESTERO]

Da 11.1995 a 10.1998 **Research Fellow**

Neurosciences Group - Institute of Molecular Medicine, John Radcliffe Hospital - University of Oxford, Oxford, UK.

Studio e realizzazione di un modello sperimentale animale per la valutazione di anomalie dello sviluppo generale e neurologico fetale indotte dalla somministrazione in animali da esperimento gravidi di anticorpi umani diretti contro antigeni fetali. Acquisizione di tecniche di contenimento e manipolazione di animali da esperimento, somministrazione di sostanze biologicamente attive, necropsia animale fetale, procedure di laboratorio per ottenere preparati d'organo, analisi fenotipica-morfologica e microscopica (microscopio ottico) dei feti e loro organi. Interpretazione dei risultati.

[Ricerca di base, modello sperimentale animale, disturbi del neurosviluppo](#)

[Responsabile scientifico: Prof Angela Vincent, University of Oxford, Oxford (UK)].

Da 1.1996 a 10.1998
Da 03.1999 a 04.1999

Clinical Assistant con Senior Registrar status

Department of Clinical Neurology e Neuropathology, John Radcliffe Infirmary - University of Oxford, Oxford, UK.

Studio e valutazione dello **spettro di anticorpi anti-neurone** (es: anticorpi anti-Hu, anti-Yo, anti-Ri, anti-VGCC, VGKC, anti-GAD, anti-RACH, etc) su campioni biologici di soggetti prevalentemente pediatrici affetti da **sindromi neurologiche paraneoplastiche** e su campioni biologici di soggetti pediatrici con manifestazioni neurologiche varie. Principali attività e responsabilità: ideazione e realizzazione dello studio, raccolta multicentrica dei campioni, preparazione tessuto nervoso da animale da esperimento, tecniche di immunostochimica e ELISA, interpretazione dei risultati.

[Ricerca clinica, malattie rare immuno-mediate, immunostochimica.](#)

[Responsabili scientifici: Prof John Newsom-Davis e Prof Angela Vincent, University of Oxford, Oxford (UK)].

ATTIVITA' CLINICA ASSISTENZIALE [ITALIA]

Da 16.07.2008
a oggi

Consulente clinico

Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma.

Consulenza clinica per le attività del Telefono Verde Malattie Rare, contributo per l'elaborazione di e/o fornito supporto medico-scientifico a più di 25.000 richieste pervenute al TVMR in merito a quesiti riguardanti esenzioni, centri clinici specializzati, orientamento specialistico, cure all'estero, sperimentazioni cliniche nazionali e internazionali; elaborazione di 150 schede informative per patologie rare (archivio TVMR, Ufficio Stampa ISS, interrogazioni parlamentari, supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità "Malattie rare e Farmaci Orfani", Enciclopedia Salute - Ministero della Salute: Area Malattie Rare, Portale Conoscenza ISS).

[Malattie rare.](#)

Da 09.10.2006 a oggi

Pediatria Generale e Specialistica

Consultorio Familiare accreditato Azienda Sanitaria Provinciale, ASP 3, Catania.

Educazione alla salute, medicina preventiva, valutazione neuroevolutiva e promozione dello sviluppo psicomotorio, prevenzione del danno neurologico, bilanci di salute, valutazioni cliniche, corsi di educazione sanitaria, corsi di preparazione al parto per sostenere i futuri genitori nella promozione dello sviluppo psicomotorio del bambino, attività didattica di educazione alla salute studenti scuola secondaria di primo grado

[Pediatria preventiva e di comunità.](#)

Da 2005 a 2006

Consulente clinico e responsabile database nazionale per l'Atassia-Teleangectasia

Dipartimento di Medicina Sperimentale e Patologia, "Sapienza" Università di Roma, Roma.

Studio delle basi genetiche e del fenotipo clinico di pazienti con Atassia-Teleangectasia (AT) e malattie correlate (Atassia con aprassia oculomotoria). Sviluppo e implementazione del database nazionale per l'AT e malattie correlate.

[Malattie neurodegenerative rare.](#)

Da 1999 a 2004

Pediatria Generale e Specialistica, Reparto Degenze e Ospedale di Giorno

U.O.C. di Neurologia Pediatrica (III Sezione) - Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Catania, Catania.

Assistenza clinica rivolta a bambini con malattie rare quali: sindromi malformative genetiche, sindromi epilettiche, sindromi con ritardo mentale, malattie immuno-mediate del sistema nervoso centrale e periferico e sindromi neurodegenerative.

[Pediatria specialistica, neurologia pediatrica, genetica clinica, malattie rare.](#)

Da 1.1996 a 10.1998

Clinical assistant con senior registrar status (NHS, Oxford GB)

Da 1992 a 1996

Medico Specialista in Formazione in Pediatria

Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Catania (Responsabile Prof

Lorenzo Pavone).

Assistenza clinica con rotazione periodica presso le seguenti unità operative: Neonatologia (6 mesi), Terapia Intensiva (6 mesi), Ematologia e Centro anemie ereditarie e Talassemie (4 mesi), Malattie infettive (6 mesi), Pediatria generale (Gastroenterologia-Broncopneumologia) (12 mesi), Neurologia (12 mesi). Frequenza giornaliera con copertura di turni notturni e festivi.

[Pediatria generale e specialistica.](#)

Da 1991 a 1992 **Allievo interno in Pediatria**

Clinica Pediatrica, Università di Catania, Catania (Responsabile Prof Lorenzo Pavone).

Assistenza clinica a pazienti con sindromi malformative rare e malattie neurologiche rare.

[Pediatria generale e Neurologia Pediatrica.](#)

ATTIVITA' CLINICA ASSISTENZIALE [ESTERO]

Da 01.1996 a 10.1998 **Clinical Assistant con Senior Registrar status (National Health System/NHS)**

Department of Clinical Neurology, John Radcliffe Infirmary, University of Oxford, Oxford (GB), (Responsabile: Prof Angela Vincent, Prof. John Newsom-Davis).

“Outpatient Clinics”: malattie immuno-mediate del sistema nervoso centrale e periferico in età adulta.

Audit clinici, Grand Rounds e Data Club.

Neurologia, neurologia pediatrica e malattie rare.

ATTIVITA' DIDATTICA

Anno Accademico
2018-2019

Psicopatologia dell'infanzia e dell'adolescenza
[CdL Scienze e Tecniche Psicologiche]
5 CFU

Anno Accademico
2019-2020

Neurologia dello sviluppo [C.d.L. Scienze dell'Educazione e della Formazione]
6 CFU
Pediatria [C.d.L. Scienze dell'Educazione e della Formazione]
6 CFU
Pediatria [C.d.L. Scienze e Tecniche Psicologiche]
5 CFU
Dipartimento di Scienze della Formazione
Università degli Studi di Catania

Da 13.03.2018 al
22.03.2018

Tutor

Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma.
Responsabile area medica. Attività di progettazione e valutazione percorso didattico, elaborazione materiali didattici, tutoraggio e docenza.
[Percorso CS2 "Arte e Scienze nelle malattie rare"](#), nell'ambito dei percorsi di Alternanza Scuola/Lavoro (L. 107/2015).
[Aree tematiche: aspetti epidemiologici, clinici, assistenziali, ricerca, prevenzione e comunicazione nelle malattie rare \[13-16 e 20-22.03.18\].](#)
5 ore docenza/giorno (7 giorni) = **6 CFU**

Da 13.03.2017 a
24.03.2017

Tutor

Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma.
Responsabile area medica. Attività di progettazione e valutazione percorso didattico, elaborazione materiali didattici, tutoraggio e docenza.
[Percorso CS2 "Arte e Scienze nelle malattie rare"](#), nell'ambito dei percorsi di Alternanza Scuola/Lavoro (L. 107/2015).
[Aree tematiche: aspetti epidemiologici, clinici, assistenziali, ricerca, prevenzione e comunicazione nelle malattie rare \[13-16 e 22-24.03.17\].](#)
5 ore docenza/giorno (7 giorni) = **6 CFU**

Da 18.03.2015 a
29.02.2016

Docente

Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma.
Unità 1 - Screening neonatale esteso: strumento di prevenzione per malattie congenite rare. Modulo tematico: Elementi essenziali dello SNE per le malattie metaboliche congenite in quanto azione rilevante di salute pubblica (con Prof Luciana Chessa).
[Corso E-Learning ECM "Screening neonatale esteso per la prevenzione di malattie metaboliche congenite \(malattie rare\)".](#)
5 ore docenza/giorno (7 giorni) = **6 CFU**

20-21.10.2010

Docente

Centro Nazionale Malattie Rare (**CNMR**), Istituto Superiore di Sanità (**ISS**), Roma.

Modulo tematico: “Quando sospettare una malattia rara”.

Corso di formazione ECM “Le malattie rare: il sospetto diagnostico e la comunicazione efficace” (Roma).

5 ore docenza/giorno (2 giorni) = **2 CFU**

20.05.2010 **Docente**

Centro Nazionale Malattie Rare (**CNMR**), Istituto Superiore di Sanità (**ISS**), Roma.

Modulo tematico: “Sviluppo e analisi delle linee guida per specifiche patologie”.

Corso “Farmaci orfani e accessibilità al trattamento delle malattie rare. Programma educativo-informativo rivolto alle associazioni di pazienti con malattie rare sull’uso dei farmaci orfani” (Progetto Implementation and evaluation of a training programme on orphan drugs targeting patients' associations and families of patients with rare diseases) (CEFPAS, Caltanissetta).

5 ore docenza/giorno (1 giorno) = **1 CFU**

29.01.2010 **Docente**

Istituto Superiore di Sanità (**ISS**), Roma.

Modulo tematico: “Sviluppo e analisi delle linee guida per specifiche patologie”.

Corso “Farmaci orfani e accessibilità al trattamento delle malattie rare. Programma educativo-informativo rivolto alle associazioni di pazienti con malattie rare sull’uso dei farmaci orfani” (Progetto Implementation and evaluation of a training programme on orphan drugs targeting patients' associations and families of patients with rare diseases) (Roma).

5 ore docenza/giorno = **1 CFU**

14.11.2009 **Docente**

Centro Nazionale Malattie Rare (**CNMR**), Istituto Superiore di Sanità (**ISS**), Roma.

Modulo tematico: “Malattie rare e gruppi di appartenenza nel D.M. 279/01: patologie ricorrenti nel territorio dell’ASLRM G”.

Progetto Formativo Aziendale ECM “Le malattie rare: reti e strategie operative”, Istituto Superiore di Sanità e ASL Roma G, Colferro (Roma)

5 ore docenza/giorno = **1 CFU**

ISTRUZIONE FORMAZIONE

- 2006-2007 **Diploma di Master Universitario in Comunicazione e Linguaggi non verbali: Psicomotricità, Musicoterapia e Performance.**
Università degli Studi di Catania e Università Ca' Foscari, Venezia
Tesi "Percezione, spazio, tempo e ritmo tra neuroscienze, musica e terapia", 30/30 e lode (17.03.07).
- 1996-1999 **Dottorato di Ricerca in Embriologia Medica.**
Centro di Microscopia elettronica, Istituto di Embriologia e Istologia umana, Università degli Studi di Catania, Catania.
Biologia cellulare, riproduzione e sviluppo embrionario umano normale e patologico, processi morfo-funzionali e regolativi, interazioni cellulari operanti sull'espressione delle caratteristiche fenotipiche fetali.
Tesi: "Anomalie dello sviluppo embrio-fetale da patologie materne autoimmuni" 70/70 e lode (08/03/00).
- 1992-1996 **Diploma di Specializzazione in Pediatria generale e specialistica**
Università degli Studi di Catania, Catania
Formazione pediatrica di base per la pediatria delle cure primarie (assistenza territoriale), cure secondarie (assistenza ospedaliera) e specialistiche con particolare attenzione alla neurologia pediatrica.
Tesi "*Sindrome talamica post-infezione da virus del morbillo*", 50/50 e lode (06.11.96)
- 1985-1991 **Laurea in Medicina e Chirurgia**
Università degli Studi di Catania, Catania.
Tesi "Tricotiodistrofia, una rara sindrome genetica con coinvolgimento cutaneo e neurologico. Descrizione di un nuovo caso e revisione della letteratura", 110/110 e lode (06.11.91).
- 1980-1985 **Diploma di Liceo Classico**
Liceo Classico Statale Giovanni Verga, Adrano (Catania)
Voto di diploma 60/60.

**GRANT/PROGETTI e
FINANZIAMENTI LOCALI,
NAZIONALI e
INTERNAZIONALI**

“An animal model for antibody-mediated neurodevelopmental diseases”

Progetto finanziato dal Medical Research Council (**MRC**) of Great Britain. Department of Clinical Neurology/Human Anatomy, University of Oxford (GB). P.I. Angela Vincent (Oxford, UK); Position: Research staff e titolare del finanziamento [Agata Polizzi].

[Giugno-Dicembre **1997** [Sterline 11.428,00].

Studio pubblicato su: Jacobsen L and **Polizzi A**, et al. *J Clin Invest* **1999**;103:1031-1038

“Analisi dei polimorfismi genetici delle interleuchine 1a, 1b e 1ra in bambini con convulsioni febbrili”

Progetto finanziato da: Università degli Studi di Catania, Iniziative di ricerca “diffusa” – Progetto Giovani Ricercatori

P.I. Agata Polizzi

[Gennaio-Dicembre **1999**: euro 1.698,00].

Pubblicato su: **Polizzi A**, et al. *Childs Nerv Syst* **2012**;28:141-145

“Cellular and immunological factors in pediatric multiple sclerosis”

Progetto co-finanziato National Institute of Health (NIH), USA – University of Toronto – University of Philadelphia: in collaborazione con Hospital for Sick Children, Toronto, Canada

P.I. Brenda Banwell, Toronto, Canada; co-P.I. Ruggieri M, Bardini MR, Grimaldi L, **Polizzi A**

[anni **2003-2004**; 500.000,00 US dollars].

Pubblicato su: Ruggieri M, Iannetti P, **Polizzi A**, et al. *Neurol Sci* 2004;24:S45-S55

“S.T.o.Re. – Story telling on the record” (2013-2015, ERASMUS - LifeLong Learning Programme-Leonardo Da Vinci Partenariati multilaterali), cofinanziato dalla Commissione Europea, coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma (Responsabile scientifico: Dr Amalia Egle Gentile).

[anni **2013-2015**]

“EUCERD Joint Action: working for rare diseases: Work-Package 4: Support for the implementation of plans or strategies at MS level (continuation of Europlan)”.

P.I. Domenica Taruscio, ISS, Roma

[da **01.10.2013** a **31.08.2015**]

Pubblicato (early report) su: Taruscio D, et al. *Blood Transfus* 2014; **12Suppl3**:s591-605

**COLLABORAZIONI
PREPARAZIONE e
IMPLEMENTAZIONE
PROGETTI LOCALI,
NAZIONALI e
INTERNAZIONALI**

1. **“Undiagnosed rare diseases: a joint Italy-Usa project 2015”**. Area di ricerca: Brain studies and rare diseases. Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma (Responsabile scientifico: Dr Domenica Taruscio).
2. **“Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni”** Progetto esecutivo – Programma CCM 2011, Ministero della Salute. Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma (Responsabile scientifico: Dr Domenica Taruscio).
3. **“Ricerca scientifica e assistenza sanitaria: una comunicazione integrata per promuovere la conoscenza delle malattie rare nell’ambito delle cure primarie, dei servizi territoriali e della medicina ospedaliera”**. Progetto esecutivo nell’ambito della convezione tra ASP Enna e Istituto di Scienze Neurologiche, Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), UOS Catania. Luglio 2017

**SPERIMENTAZIONI
CLINICHE**

Correlazione genotipo-fenotipo in pazienti con Atassia-Teleangiectasia: studio osservazionale multicentrico nazionale

Approvazione comitato etico: (delibera 628, 28 Marzo 2018)

Status: *in corso*

Sperimentatore: Prof M.Ruggieri

Co-sperimentatori: Dr.ssa **A.Polizzi** – Prof. Luciana Chessa

Centri Partecipanti:

- ARNAS Civico di Cristina e Benefratelli, UOC Oncoematologia Pediatrica (**Palermo**)
- Azienda Ospedali Riuniti Presidio "G. Salesi", SOS Oncoematologia Pediatrica (**Ancona**)
- Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma, UOC di Pediatria ed Oncoematologia (**Parma**)
- Clinica Pediatrica II, Università di Milano (**Milano**)
- Dip. Scienze Ped. e dell'Adolescenza, Ospedale Regina Margherita (**Torino**)
- Dipartimento Medicina Clinica, Uni Sapienza (**Roma**)
- Divisione Immunoinfettivologia, Ospedale Bambino Gesù (**Roma**)
- Fondazione IRCCS, Policlinico San Matteo, SC Oncoematologia pediatrica (**Pavia**)
- Ist. Clinica Pediatrica Uni Sapienza (**Roma**)
- Oncologia ed Ematologia Pediatrica "Lalla Seragnoli", Clinica Pediatrica Policlinico Sant'Orsola Malpighi (**Bologna**)
- Ospedale S. Chiara, AOU Pisana, UO Oncoematologia pediatrica (**Pisa**)
- Spedali Civili, presidio Ospedale dei Bambini Oncoematologia pediatrica e TMO (**Brescia**)
- U.O. Medicina Interna B, U.S. Malattie autoimmuni, Cattedra di Immunologia Clinica, , Policlinico G.B. Rossi (**Verona**)
- UOD Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare, Uni Sapienza (**Roma**)
- Unità Specialistica di Immunologia, Dip. Pediatria Uni Federico II Napoli (**Napoli**)
- Università degli Studi - Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Dipartimento di Medicina Interna, UO Medicina Interna 1-A (**Milano**)

COMPETENZE PROFESSIONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	C2	C2	C2	C2	C2
Francese	A2	C2	A2	A2	A2

Competenze organizzative e gestionali

Disegno, realizzazione, implementazione e coordinamento database scientifici; responsabile coordinamento gruppi di lavoro multidisciplinari e multiprofessionali per attività di ricerca; consulenza nello sviluppo e gestione di progetti di ricerca multicentrici nazionali e internazionali
Organizzazione tecnica e scientifica di numerosi corsi, convegni, meeting e seminari nazionali in ambito clinico e in attività d'informazione e sensibilizzazione in ambito scientifico-divulgativo.

Competenze professionali

ATTIVITÀ CLINICO-ASSISTENZIALE E DI RICERCA CLINICA

- Ambito: Pediatria, Neuroscienze, Neurologia Pediatrica, Neuropsichiatria infantile e Genetica clinica. Gestione e presa in carico di pazienti con sindromi genetiche rare, sindromi epilettiche, sindromi con ritardo mentale, malattie immuno-mediate del sistema nervoso centrale e periferico e sindromi neurodegenerative [UO Neurologia Pediatrica, Dipartimento di Pediatria, Università di Catania].
- Ambito: Neurologia e Neuroscienze. 1) Malattie immuno-mediate del sistema nervoso periferico e della giunzione neuromuscolare.[Department of Neurology, Neurosciences Group - University of Oxford-UK]. 2) Disegno, sviluppo e implementazione di piattaforme per la raccolta, condivisione e studio di dati clinici, di laboratorio e strumentali di pazienti con malattie neurodegenerative e demenze [Istituto di Scienze Neurologiche - CNR, UOS Catania].
- Ambito: Genetica clinica, Neuroscienze, Neurologia Pediatrica, Neurologia. Studio delle basi genetiche e fenotipo clinico di pazienti con Atassia-Teleangectasia e malattie correlate (Atassia con Aprassia oculomotoria), sviluppo e implementazione del Database nazionale Atassia-Teleangectasia e malattie neurodegenerative correlate (Atassia – Aprassia oculomotoria) [UO di Genetica Medica. Dipartimento di Patologia e Medicina Sperimentale, Università degli Studi di Roma “La Sapienza”].
- Ambito: Pediatria di comunità. Educazione alla salute, medicina preventiva, valutazione clinica e neuroevolutiva e promozione dello sviluppo psicomotorio, prevenzione del danno neurologico, corsi di educazione sanitaria, corsi di preparazione al parto per sostenere i futuri genitori nella promozione dello sviluppo psicomotorio del bambino [Consultorio familiare accreditato Azienda Sanitaria Provinciale 3 (ASP3), Catania].
- Ambito: Sanità Pubblica e Medicina preventiva. Formazione e informazione malattie rare, programmi di prevenzione primaria delle anomalie di sviluppo del

sistema nervoso (difetti del tubo neurale), programmi per la prevenzione secondaria delle malattie neurometaboliche congenite. Informazione e consulenza clinica per le attività del Telefono Verde Malattie Rare (TVMR), raccolta e analisi di dati clinici e epidemiologici, definizione di documenti descrittivi e elaborazione di rapporti tecnici e linee guida su specifiche malattie rare [Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità, Roma].

ATTIVITÀ DI LABORATORIO – RICERCA DI BASE

- Realizzazione di un modello sperimentale animale per lo studio di anomalie dello sviluppo generale e neurologico fetale mediante acquisizione di tecniche di contenimento e manipolazione di animali da esperimento, somministrazione di sostanze biologicamente attive, necropsia animale fetale, procedure di laboratorio per ottenere preparati d'organo per analisi fenotipica-morfologia e microscopica (microscopio ottico), tecniche di western blotting ed immunostochimica. [Institute of Molecular Medicine – Neurosciences Group - John Radcliffe Hospital - University of Oxford (UK)].

Competenza digitale

AUTOVALUTAZIONE				
Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione di problemi
Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente intermedio	Utente intermedio

- Buona conoscenza dei sistemi operativi Windows 9x/2000/XP/Vista/7/8; e dei programmi Office acquisita in ambito professionale e nel tempo libero.

Patente di guida **B**

ULTERIORI INFORMAZIONI

Abilitazioni

- Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN). Professore associato (2a Fascia) in Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria Infantile (settore 6G1) [05.02.2014].
- Abilitazione alla professione medica. Catania, 200/200 [II sessione 1991].

Licenze

- Licenza per l'utilizzo di animali (topi, ratti e conigli) nella sperimentazione di laboratorio ai fini di ricerca. Esami sostenuti presso l'University Training Group (University of Oxford, Oxford (UK) [22.01.1997].

Membro/coordinatore Società Scientifiche, Associazioni e Network scientifici

- Società Italiana di Pediatria (SIP).
- Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP).
- Membro designato SIP per lo *Steering committee* Network Italiano per lo Studio della Sclerosi Multipla in età pediatrica.
- Referente Centro Nazionale Malattie Rare per l'European Network of Helplines for Rare Diseases.
- Membro dell'Advisory and Scientific Board della Global Ataxia-Teleangectasia Family Data Platform.
- Membro dello Scientific Board IPINET "Network Italiano delle Immunodeficienze congenite.
- Coordinatore GdL Protocollo Nazionale Atassia-Teleangectasia – Studio AIEOP-IPINET

Membro Editorial Board riviste internazionali

- Journal of Pediatric Neurology

Referee su riviste internazionali

- Pediatrics
- Neuropediatrics
- Journal of Pediatric Neurology
- Rare Diseases and Orphan Drugs
- Case Reports BMS
- Multiple Sclerosis and Demyelinating Disorders

Membro Editorial Board prodotti editoriali internazionali

- Newsletter "Undiagnosed Diseases Network International (UDNI)" (co-Editor)

Premi post laurea

- Premio "Salvatore Maggiore" per la migliore tesi di specializzazione in Pediatria [Torino, Settembre 1998].
- Premio "Felice Paradiso"[Catania, Giugno 1994].

Lettere di referenze

- Lettera di referenza della Prof Angela Vincent, Head of Neurosciences Group, The Weatherall Institute of Molecular Medicine/Department of Clinical Neurology University of Oxford (UK). [Allegato n.1 del presente CV]

**PRINCIPALI RELAZIONI
NAZIONALI
INTERNAZIONALI
DIETRO INVITO e
PRESENTAZIONI
di POSTER**

1. Ruggieri M, Gayet-Delacroix G, Parisi F, **Polizzi A**, Pistone E, Pavone L. Posterior Fossa Malformations and neurofibromatosis type 1. [4th Biennial Meeting of the European Society of Magnetic Resonance in Neuropediatrics (ESMRN) and the Society of Magnetic Resonance (SMR), Oxford 15-16th December 1995] Neuropediatrics 1995; 26:340
2. Ruggieri M, **Polizzi A**, Pavone L, Musumeci S. Analgetic thalamic syndrome in association with thalamic symmetrical abnormalities during measles encephalitis. [4th Biennial Meeting of the European Society of Magnetic Resonance in Neuropediatrics (ESMRN) and the Society of Magnetic Resonance (SMR), Oxford 15-16th December 1995] Neuropediatrics 1995;26:346
3. Ruggieri M, Chessa L, **Polizzi A**, Franzò A, Tinè A, Pavone L MRI findings in Ataxia-telangiectasia. [4th Biennial Meeting of the European Society of Magnetic Resonance in Neuropediatrics (ESMRN) and the Society of Magnetic Resonance (SMR), Oxford 15-16th December 1995] Neuropediatrics 1995;26:346
4. **Polizzi A**, Ruggieri M, Scuderi A, Di Pietro M, Pavone L, Reibaldi A Dominant myopia? Report on a large Italian family [28th Meeting of the European Society of Human Genetics, London 11-13th April 1996] Eur J Hum Genet 1996;4(S1):135 [presentazione Poster]
5. **A. Polizzi**. Arthrogyrosis multiplex congenita induced by maternal antibodies that inhibit fetal acetylcholine receptor. Improving the use of electromyography in Pediatrics. Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital for Children NHS Trust. Londra, 30 Settembre - 2 Ottobre 1997
6. **A. Polizzi**. Artrogriposi ed anticorpi materni. XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria. S. Margherita Ligure (Ge), Novembre 1997.
7. **A. Polizzi**. Fetal deformities and maternal autoantibodies. Seminars on Neuroscience. Institute of Molecular Medicine, John Radcliffe Hospital, Oxford (GB). Gennaio, 1998.
8. **A. Polizzi**. I disordini dei canali ionici. Seminario di Neurologia Pediatrica sui disturbi del movimento. Istituto di bioimmagini e fisiopatologia del sistema nervoso centrale – CNR Catania. Catania, 17 Aprile 1998.

9. **A. Polizzi.** Arthrogyrosis multiplex congenita (AMC) in humans and a mouse model. JND's event. Wadham College, Oxford (GB) Luglio 1998.
10. **A. Polizzi.** Artrogriposi fetale: aspetti eziopatogenetici non comuni applicati ad un inedito modello sperimentale. I Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana. Spoleto, 30 Settembre – 3 Ottobre 1998.
11. **A. Polizzi.** Le Sindromi Neurologiche Paraneoplastiche. XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria. Viterbo, 8-10 Ottobre 1998.
12. **A. Polizzi.** Artrogriposi fetale ed autoanticorpi materni: descrizione di un modello sperimentale animale. Giornate "Giovani" di Prospettive in Pediatria. Università di Napoli, Napoli, 5-7 Novembre 1998.
13. Ruggieri M, **Polizzi A**, Pavone L, Grimaldi L.
Childhood multiple sclerosis (MS) with onset at pre-school age.
[8th International Child Neurology Congress, Ljubljana, 13-17th September 1997]
Brain Dev 1998;20:430-431
14. **A. Polizzi.** Anticorpi contro canali ionici neuronali e contro la decarbossilasi dell'acido glutammico in bambini con disturbi del movimento. Il Workshop di metabolismo e Neuroscienze Pediatriche.
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, 12-13 Novembre 1999.
15. **A. Polizzi.** Anticorpi contro antigeni neuronali in patologie pediatriche oncoematologiche. XI Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale. Catania, 18-20 Novembre 1999.
16. **A. Polizzi.** Le sindromi miasteniche. XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria. Siena, 2-4 Dicembre 1999.
17. Ruggieri M, **Polizzi A**, Pavone L, Grimaldi L.
Childhood multiple sclerosis (MS) with onset at pre-school age.
[9th Meeting of the European Neurological Society, Milan 5-9th June 1999]
J Neurol 1999;246(Suppl1):144 [presentazione Poster]
18. **A. Polizzi.** Anticorpi contro canali ionici neuronali e contro la decarbossilasi dell'acido glutammico in bambini con disturbi del movimento. Giornate "Giovani" di Prospettive in Pediatria. Università di Napoli, Napoli, 26-29 Gennaio 2000.
19. **A. Polizzi.** Afezioni immuno-mediate e congenite della giunzione neuromuscolare. Aggiornamenti in Neuroscienze. Istituto di Bioimmagini e Fisiopatologia del sistema nervoso centrale – CNR Catania. Catania, 25 Settembre 2000.
20. **A. Polizzi.** Le sindromi Neurologiche Paraneoplastiche. Meeting di Neurogenetica. Istituto di Bioimmagini e Fisiopatologia del sistema nervoso centrale – CNR Catania. Catania, 18 Dicembre 2000.
21. Ruggieri M, **Polizzi A**, Rampello L, Raffaele R, Pero G, Pavone L
Neuroimaging findings in hypomelanosis of Ito
[XV National Course of the Italian Neurological Society, Milan, 23-27th September 2000]

Neurol Scie 2000;21(S4):S120

22. Ruggieri M, **Polizzi A**, Rampello L, Raffaele R, Pero G, Pavone L
Neurofibromatosis type 2 (NF2) in childhood
[XV National Course of the Italian Neurological Society, Milan, 23-27th September
2000]

Neurol Scie 2000;21(S4):S121

23. **A. Polizzi**. Le sindromi miasteniche. Convegno nazionale Gruppo di Studio di Genetica Clinica (GENCLI) della SIP. Istituto Nazionale di Geofisica e Vulcanologia (INGV) – Sezione di Catania. Catania, 30-31 Maggio 2001.

24. **A. Polizzi**. Autoimmune thyroiditis and acquired demyelinating polyradiculoneuropathy. New Concept and Clinical Application of Recent Advances in Allergy, Immunology and Infectious Diseases. Giardini Naxos (Me), 20-23 Giugno 2001.

25. **A. Polizzi**. Septo-optic dysplasia. An expanding phenotype. Fifth Etnean Epilepsy Workshop. Catania – Linguaglossa, 20-22 Settembre 2001.

26. **A. Polizzi**. La displasia setto-ottica. XXVII Congresso Società Italiana di Neuropediatria (SINP). Reggio Emilia, 15-18 Novembre 2001.

27. **A. Polizzi**. Le sindromi miasteniche congenite. Malattie neuromuscolari: attualità diagnostiche. Dipartimento di Pediatria – Università di Catania. Catania, 6-7 Dicembre 2001.

28. **A. Polizzi**. Canalopatie e malattie immuno-mediate. Seminario di Neurologia Pediatrica. Catania, Giugno 2002.

29. **A. Polizzi**. Sclerosi multipla. Immunologia e genetica. Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria. Roma, Settembre 2003.

30. Ruggieri M, Pavone L, Spalice A, **Polizzi A**, Genovese S, Ciancio E, La Mantia I, Pascali MP, Tozzi MC, Leone M, Iannetti P
Neurofibromatosis type 2: earliest clinical presentation
[5th International Congress of the European Pediatric Neurology Society (EPNS), Taormina, 22-25 October 2003
Eur J Ped Neurol 2003;7:359

31. **A. Polizzi**. Sindromi neurologiche paraneoplastiche. Il corso residenziale nazionale in Neurologia Pediatrica. Pozzilli (IS), 21-22 Maggio 2004.

32. **A. Polizzi**. Malattie immuno-mediate del Sistema Nervoso. XXX Congresso Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP). Catania, 28-30 Ottobre 2004.

33. **A. Polizzi**. Miastenia gravis ed altre sindromi miasteniche in età pediatrica. Il convegno regionale sulla miastenia gravis e sindromi correlate. Palermo, 17 Dicembre 2004.

34. **A. Polizzi**. Leucoencefalopatie acquisite: forme da malattie sistemiche. XXXI Congresso Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP). Pavia, 27-30 Ottobre

2005.

35. **A. Polizzi**. Miastenia gravis, LEMS e Sindromi Neurologiche Paraneoplastiche in età pediatrica. III Convegno Regionale sulle “Miastenia Gravis, malattie neuromuscolari e neuropatie periferiche: lo stato dell’arte nel Terzo Millennio”. Palermo, 2 Dicembre 2005.

36. AL Gabriele, M Ruggieri, P Iannetti, A Patitucci, A Magariello, T Sprovieri, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, L Citrigno, M Muglia, M Clementi, **A Polizzi**, I Torrente, M Elia, L Pavone, A Quattrone.
Seizures and epilepsy in neurofibromatosis type 1 (NF1): a genotype-phenotype study.
Am J Hum Genet 2008;1522/T:303-304.

37. M Ruggieri, AL Gabriele, P Iannetti, **A Polizzi**, P Pavone, I La Mantia, O Giliberto, V Albanese, A Patitucci, A Magariello, T Sprovieri, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Muglia, M Di Pietro, F Iannetti, A Quattrone.
Natural history of neurofibromatosis type 2 (NF2) in the paediatric age: a prospective clinical and molecular study.
Neurol Scie 2008;29:S439-440.

38. AL Gabriele, M Ruggieri, P Iannetti, A Patitucci, A Magariello, T Sprovieri, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Muglia, M Clementi, **A Polizzi**, I Torrente, M Elia, P Pavone, A Quattrone.
Seizures and epilepsy in the setting of Neurofibromatosis type 1 (NF1): a population-based, genotype-phenotype study.
Neurol Scie 2008;29:S11-S12.

39. **A. Polizzi**. A telephone helpline for rare diseases: the Italian (National Centre for Rare Diseases) experience”5th International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD) “Global Approaches for Rare Diseases and Orphan Products” Roma, 23-25 Febbraio 2009.

40. **A. Polizzi**. Sindromi neurologiche paraneoplastiche. Convegno nazionale sulle malattie immuno-mediate del sistema nervoso: dal bambino all’adulto. Catania, 18-19 Giugno 2009.

41. **A. Polizzi**. Il Telefono Verde Malattie Rare. (TVMR 800 89 69 49). Corso ECM. Malattie rare: comunicare in modo efficace per un intervento integrato. Roma, 23-24 Giugno 2009.

42. **A. Polizzi**. Telefono Verde Malattie Rare ed altre attività del Centro Nazionale Malattie Rare. Le patologie neurologiche rare in età pediatrica. Società Italiana di Neuropediatria – Sezione Sicilia. Siracusa, 14 Novembre 2009.

43. **A. Polizzi**. Le Malattie rare e l’impegno del Centro Nazionale Malattie Rare. Giornata Siciliana sulle Malattie Rare. I edizione. Palermo, 18 Dicembre 2009.

44. **A. Polizzi**. Come sospettare una malattia rara. ASL Roma G, Roma 10 Ottobre 2010.

45. **A. Polizzi**, P. Salerno, M. De Santis, A. Ferraroni, AE. Gentile, C. Giannelli, D.

Iacono, I. Luzi, A. Sanseverino, MA. Serra, D. Taruscio. A telephone helpline for rare diseases: the Italian National Centre for Rare Diseases experience. 5th International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD) "Global Approaches for Rare Diseases and Orphan Products" Istituto Superiore di Sanità, Roma 23-25 febbraio 2009 [presentazione poster]

46. **A. Polizzi**, AE. Gentile, M. De Santis, A. Ferraroni, D. Iacono, I. Luzi, A. Sanseverino, MA. Serra, D. Taruscio, D. "The Italian National Centre for Rare Diseases: the experience of the Telephone Helpline", European Conference on Rare Diseases (ECRD), Cracovia, Polonia, 13-15 Maggio 2010 [presentazione poster]

47. **A. Polizzi**. Patogenesi delle malattie immuno-mediate del sistema nervoso centrale. Convegno di Neonatologia, Farmacologia e Pediatria Catania, 9-11 Dicembre 2010

48. **A. Polizzi**. Malattie rare percorsi complessi: come orientarsi? Palermo, 29 Febbraio 2012.

49. Taruscio D, Scapinelli F, Taranto M, Gentile AE, Sanseverino A, **Polizzi A**. News Media: Life Stories and Rare Diseases. An observational study, "Session Social justice, health and narrativity" "Narrative Medicine Conference" organizzata dal Kings College (Londra, Gran Bretagna) e Columbia University (NY, USA), Kings College, London, 19-21 Giugno 2013

50. Taruscio D, Gentile AE, Giarelli G, Polvani S, Zuppiroli A, De Crescenzo A, Taranto M, Smorto G, Paganelli M, **Polizzi A**, La Monica F, Sessa D, Sarmiento I, Trentanove F, Biondi F, Rosselli M, Romiti R, Scapinelli F, Luzi I, De Santis M, Cattaneo C. The Italian National Project "Viverla tutta". From the Web to the experimental laboratory of narrative Medicine. Session "Implementing Narrative Medicine 2", "Narrative Medicine Conference" organizzata dal Kings College (Londra, Gran Bretagna) e Columbia University (NY, USA), Kings College, London, 19-21 Giugno 2013

51. **Polizzi A**, De Santis M, Gentile AE, Sanseverino A, Villani F, Latrofa M, and Taruscio D. The Italian National Centre for Rare Diseases' Experience of a Telephone Helpline. In "International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD), St. Petersburg, Russia 1-2 November 2013 [presentazione poster]

52. **A. Polizzi**. Cosa sono le malattie rare. Aggiornamenti sulla Sclerosi Tuberosa. Catania, Aprile 2014.

53. Gentile AE, De Santis M, Donati C, Mollo E, **Polizzi A**. Taruscio D. From Life Stories to the Healthcare System: Narrative Medicine and Rare Diseases. Poster n.7 in "7th European Conference on Rare Diseases Conference on Rare Diseases & Orphan Products, organizzato da EURORDIS, Berlino (Germania) 8,9 e 10 Maggio 2014 [presentazione poster]

54. Taranto M, Manto A, Gentile AE, De Santis M, **Polizzi A**, Scapinelli F, Novelli L, Iadaluca T, Sabbadini G, Puoti V, Barbon Galluppi, Aquili M, Corsi M, Corradini MG, Taruscio D. The videotale con gli occhi tuoi (through your eyes): an alternative method of communication in rare diseases". Poster n.80 in "7th

European Conference on Rare Diseases Conference on Rare Diseases & Orphan Products, organizzato da EURORDIS, Berlino (Germania) 8,9 e 10 Maggio 2014 [presentazione poster]

55. **A. Polizzi**, M. De Santis, AE. Gentile, A. Sanseverino, M. Latrofa, F. Villani, C. Donati, RG. Frazzica and D. Taruscio. Need to integrate different information systems to ameliorate quality of care in persons with rare diseases. Poster n.162 in "7th European Conference on Rare Diseases Conference on Rare Diseases & Orphan Products, organizzato da EURORDIS, Berlino (Germania) 8,9 e 10 Maggio 2014 [presentazione poster]

56. De Santis M, Gentile AE, Ferrelli RM, Posada De La Paz M, Vittozzi L, Frazzica RG, **Polizzi A** and Taruscio D. Selecting Core Indicators for National Plans According to the Delphi Technique. Poster n.180 in "7th European Conference on Rare Diseases Conference on Rare Diseases & Orphan Products, organizzato da Eurordis, Berlino (Germania) 8,9 e 10 Maggio 2014 [presentazione poster]

57. **A. Polizzi**. Rete Nazionale Malattie Rare. Le Malattie rare in regione Calabria: organizzazione e gestione. Catanzaro, Novembre 2014.

58. **A. Polizzi**. Registri di patologia, piattaforme e biobanche: aspetti clinici, organizzativi e loro applicabilità in ambito assistenziale e di ricerca. Istituto di Scienze Neurologiche – CNR Cosenza, Dicembre 2014.

59. **A. Polizzi**. Le direttive UE e la Rete Nazionale Malattie Rare. Giornata Internazionale delle Malattie Rare. Palermo, Febbraio 2015.

60. **A. Polizzi**. La Rete Nazionale delle Malattie Rare: stato dell'arte. Piano Sanitario Nazionale Malattie Rare e Registro Nazionale. Progetto Osservatorio Malattie Rare. SIFO Catanzaro, Giugno 2015.

61. **A. Polizzi**. Punti di forza e criticità emersi attraverso il progetto CCM coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare – ISS. Convegno: Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni – Programma CCM 2011. Roma, 28 Maggio 2015.

62. **A. Polizzi**. Le Malattie rare in età pediatrica: come e perchè riconoscerle. XVIII Congresso Regionale FIMP Calabria, Reggio Calabria, Ottobre 2015.

63. **A. Polizzi**. Il Piano Sanitario Nazionale 2013-2016 e le attività del Centro Nazionale Malattie Rare. Progetto Osservatorio Malattie Rare. SIFO Catania, Ottobre 2015.

64. **A. Polizzi**. Malattie rare: complessità della gestione clinica e problematiche socio-assistenziali. Convegno AIDM, Catania Dicembre 2015.

65. Gentile AE, **Polizzi A**, S.T.o.R.E. at a glance. Convegno S.T.o.R.E. Final Conference... Narrative-based medicine: what's next? Aula Bovet, Istituto Superiore di Sanità, Roma 27 maggio 2015

66. **A. Polizzi**. Malattie rare: complessità della gestione clinica e criticità nella

transizione delle cure. Giornata Internazionale Malattie Rare. Palermo, Febbraio 2016.

67. Gentile AE, De Santis M, Ferelli R, **Polizzi A**, Taruscio D. National Plans/Strategies for Rare Diseases: adherence to the "EC Recommendation on an action in the field of rare diseases. Poster n.134 in "2016: The European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, organizzato da Eurordis, Edinburgo (Gran Bretagna), 26-28 Maggio 2016 [presentazione poster]

68. De Santis M, Gentile AE, Ferelli R, **Polizzi A** e Taruscio D. "A study on twenty-seven rare disease networks in Europe identified through EU reports and scientific articles" "2016: The European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, organizzato da Eurordis, Edinburgo (Gran Bretagna), 26-28 Maggio 2016 [presentazione poster]

69. **A. Polizzi**. Il paradosso dei malati rari: dalla medicina personalizzata ai problemi di transizione e di continuità assistenziale. Corso Federazione Nazionale Stampa Italiana e Istituto Superiore di Sanità: Insieme per comunicare salute. Comunicare le Malattie Rare. Roma, 21 Giugno 2016.

70. **A. Polizzi**. Contesti normative e strategie di prevenzione per le Malattie rare: ruolo del Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità. Convegno: Malattie neurometaboliche congenite: come riconoscerle e come curarle: Focus sulle Malattie da accumulo lisosomiale. Catania, 15-16 Settembre 2016.

71. Gentile AE, **Polizzi A**, Mathani Chugani V, Marrero Diaz MD, Sanz Alvares EJ, Zampolini M, Stefanov R, Iskrov G, Sakka P, Ongel K, Kozuchova A, and Taruscio D. Integrating Medical Records with Narrative Based Medicine in rare and chronic diseases: Conclusive remarks from the S.T.o.Re. project. University of La Laguna, Tenerife, Canary Islands, Spain 11-12 November 2016

72. Gentile AE, **Polizzi A**, Sanseverino A, De Santis M, Taruscio D. "Medicina Narrativa uno strumento utile, ancor più nelle malattie rare" - 83° Anniversario dell'Istituto Superiore di Sanità, Roma 2017

73. De Santis M, Sanseverino A, **Polizzi A**, Gentile AE, Ruocco A e Taruscio D "Telefono Verde Malattie Rare: l'importanza dell'informazione al cittadino"- 83° Anniversario dell'Istituto Superiore di Sanità, Roma 2017

74. **A. Polizzi**. IPed MS Network. 73° Congresso Nazionale di Pediatria. Napoli 29 Maggio – 1 Giugno 2017.

75. **A. Polizzi**. IPed MS Network: presentazione del registro nazionale Sclerosi Multipla pediatrica. XLII Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia Pediatrica. Matera, 30 Novembre – 2 Dicembre 2017.

76. **A. Polizzi**. Comunicazione degli aspetti genetici. Come viene comunicato e cosa viene comunicato. Valutazione della comunicazione nell'ambito dell'assistenza ai malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 19 Dicembre 2017

77. **A. Polizzi**. Dalle linee d'indirizzo allo studio sull'uso e sui contesti applicativi della Medicina Narrativa in ambito clinico-assistenziale e associativo. Le

Narrazioni Vestite di Tecnologie. Come cambiano le storie e i loro uso nell'era della salute digitale. Roma, 1 Febbraio 2018

78. **A.Polizzi**. Neuroscienze e Musica in 10 battute. Museo delle Civiltà. Roma 10 Giugno 2018

79. **A.Polizzi**. Atassie genetiche: inquadramento clinico. XLIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Bologna 18-20 Ottobre 2018

80. **A.Polizzi**. Neuroscienze e Musica in età pediatrica. Associazione Pediatri Paidos, Catania, 16 Febbraio 2019

81. **A.Polizzi** Un Ponte tra Scienza e Arte. Cerimonia di Premiazione Concorso artistico letterario e musicale "Il Volo di Pegaso" XI Ed. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 1 Marzo 2019

PUBBLICAZIONI

 LIBRI (Saggistica, Narrativa
Antologia e Catalogo)

Storie comuni di malattie rare – Come orientarsi nel mondo dei nomi strani

A cura del Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e dell'Istituto Psicoanalitico per le Ricerche Sociali – Roma

 Autori: Bracalenti R, Danese F, De Santis M, De Santis P, Gentile AE, Mastropasqua I, **Polizzi A**, Taruscio D.

Edup Srl, Roma, Maggio 2011, ISBN 978-88-8421-256-6

Controvento. I malati rari raccontano solitudine e coraggio. Con le testimonianze di Erri De Luca e Tommaso Schwarz.

 Autori: Mirella Taranto e Domenica Taruscio. Schede scientifiche a cura di **Polizzi A** e Taruscio D. Health Communication Edizioni, Roma 2011

Pensieri Circolari. Narrazione, formazione e cura. A cura di Alastra V. e Batini F. Pensa Multimedia, 2015 ISBN 978-88-6760-272-8

Capitolo:

 AE Gentile, M. De Santis, A.Sanseverino, R. Di Pirchio, N.Aioub, **A. Polizzi** e D.Taruscio. *Expressive writing e malattie rare: suggestioni da un laboratorio con operatori.*
Antologia opere vincitrici e finaliste delle arti letterarie del concorso artistico-letterario e musicale “Il Volo di Pegaso” dedicato alle malattie rare, X edizione a cura di AE Gentile, A.Ruocco, D.Taruscio, **A.Polizzi**. Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma 2018 in preparazione

Catalogo Mostra “Il Volo di Pegaso” – Dieci anni tra Arte, Salute e Scienza.

 Museo delle Civiltà, Roma A cura di AE Gentile, A.Ruocco, D.Taruscio, **A.Polizzi**, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma 2018 in preparazione

 PERCORSI
DIAGNOSTICO-
TERAPEUTICI
ASSISTENZIALI

Orientamenti per il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) della SM pediatrica e altre malattie demielinizzanti acquisite del sistema nervoso centrale del bambino/adolescente. (In stampa) A cura dell'*Italian Pediatric Multiple Sclerosis Network* – IPedMS Network, approvato dalle:

 Società Italiana di Neurologia
Società Italiana di Neurologia Pediatrica
Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
Società Italiana di Pediatria

 RAPPORTI TECNICO-
SCIENTIFICI

1. Centro Nazionale Malattie Rare: dalla ricerca alle azioni nazionali e alle collaborazioni internazionali. A cura di D.Taruscio. Roma: Istituto Superiore di Sanità: 2015 Rapporti ISTISAN 15/18

http://old.iss.it/binary/publ/cont/15_18_web.pdf

 ▪ Gentile AE, De Santis M, Ferrelli R, **Polizzi A**, Sanseverino A, De Virgilio G, Taruscio D. *Formazione ed empowerment dei medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta.*

 ▪ Carbone P, Mazzaccara A, Granata O, **Polizzi A**, Sanseverino A, Barbina D, Guerrera D, Taruscio D. *Formazione degli operatori sanitari nella prevenzione primaria e secondaria delle malattie rare.*

 ▪ Carbone P, Granata O, Sanseverino A, **Polizzi A**, Taruscio D. *Prevenzione primaria e secondaria delle malformazioni congenite*

- **Polizzi A**, De Santis M, Gentile AE, Sanseverino A, Aioub N, Di Pirchio R, Gnessi F, Ferrari G, Taruscio D. *Informazione e malattie rare*
- Gentile AE, **Polizzi A**, De Santis M, Taranto M, Scapinelli F, Taruscio D. *Story telling on record (SToRE)*

2. Telefono Verde Malattie rare: otto anni di attività. A cura di De Santis M, Sanseverino A, Gentile AE, **Polizzi A**, Taruscio D. Roma: Istituto Superiore di Sanità: 2017 Rapporti ISTISAN 17/39
http://old.iss.it/binary/publ/cont/17_39_web.pdf

LINEE GUIDA
(Sistema nazionale Linee
Guida)
Autore/Coordinatore

1. Assistenza alle persone con sindrome da emiplegia alternante e ai loro familiari. Autori: Borgatti R, Ceccarini A, Cereda C, De Grandis E, Della Seta M, Epifanio R, Giannotta M, Gobbi G, Guerrieri F, Granata T, Margherita L, Nardocci A, **Polizzi A**, Salerno P, Sampaolo L, Tarsitani G, Taruscio D, Valeriani M, Vavassori MR, Veneselli E, Vigevano F, Zucca C. Sistema Nazionale Linee Guida, Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità, Roma. Milano: Redazione Zadig, Marzo 2009.
http://www.iss.it/binary/lgmr4/cont/LG_emiplegia_completo.pdf.

2. Diagnosi delle Epidermolisi bollose ereditarie. *Coordinatori:* Colombi M, **Polizzi A**, Zambruno G, Zotti P. Sistema Nazionale Linee Guida, Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità, Roma. Milano: Redazione Zadig, Giugno 2011. http://www.iss.it/binary/lgmr4/cont/LG_epidermolisi_finale.pdf.

3. Gestione dell'Aniridia congenita. *Coordinatori:* Morciano C e **Polizzi A**. Sistema Nazionale Linee Guida, Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità, Roma. Milano: Redazione Zadig, Aprile 2013.
http://www.iss.it/binary/lgmr4/cont/LGANiridia24_04Web.pdf.

MANUALI
Autore/Coordinatore

1. Manuale di valutazione della comunicazione in ambito di assistenza alle persone con Sclerosi Laterale Amiotrofica. A cura del Gruppo CARE SLA (Comunicazione, Accoglienza, Rispetto, Empatia) Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2017
• **Polizzi A** (*coordinatore GdL Aspetti genetici*), Conte A, Rossetto T, Sabatelli M, Taruscio D, Vanacore N. “*Comunicazione degli aspetti genetici: cosa e come viene comunicato*”.
• Gentile AE (*coordinatore*), Bastianello, Clerici, Gentili, Mazzoleni, **Polizzi**, Santarelli, Sonnino, Taruscio, Tavernelli, Tortora, Pichezzi, Welby “*Rapporti con il territorio e le Associazioni*”

2. Educare alla salute e all'assistenza. Manuale per operatori sanitari. A cura del gruppo di lavoro Primary Health Care della Società Italiana di Igiene, Medicina Preventiva e Sanità Pubblica. Brescia, 2018
• **Polizzi A**. Sanseverino A, Gentile AE, Taruscio D. “*L'inclusione attiva e consapevole della persona con malattia rara nel complesso sistema socio-assistenziale*”

3. Come orientarsi nel complesso mondo delle malattie rare: per un approccio pratico alla diagnosi e alla gestione delle malattie rare. Cavallaro S., **Polizzi A** coordinatori. CNR edizioni, 2018 *In preparazione* (30 capitoli, 450 pagine).
Capitoli:
• **Polizzi A**. *Cosa sono le malattie rare. Complessità della gestione clinica e criticità*

della presa in carico

•LaMendola F, Mantegna S, **Polizzi A.** *Atassia-Teleangectasia: il paradigma dell'assistenza multispecialistica*

CAPITOLI IN LIBRI O TRATTATI ITALIANI

1. Neurologia Pediatrica. Pavone L, Ruggieri M. 2° ed. Milano: Elsevier/Masson, 2006.

Capitoli:

•M. Ruggieri, **A. Polizzi**, C. Nucifora, G. Magro: *Neuroembriologia*, pp 48-63.

•M. Ruggieri, **A. Polizzi**: *Malattie neurocutanee e malattie da difetti di riparazione del DNA*, pp 328-396.

•**A. Polizzi**, M. Ruggieri, R. Falsaperla: *Canalopatie genetiche del muscolo scheletrico*, pp 425-426.

•**A. Polizzi**, M. Ruggieri: *Altre encefalopatie progressive con calcificazioni cerebrali*, pp 529-530.

•S. Musumeci, G. Nunnari, P. Pavone, **A. Polizzi**: *Malattie infettive del sistema nervoso*, pp 583-604.

•**A. Polizzi**: *Malattie immuno-mediate del sistema nervoso*, pp 605-642.

•**A. Polizzi**: *Manifestazioni neurologiche in corso di malattie sistemiche e tumori*, pp 645-655.

2. Neurologia e Psichiatria dello sviluppo. Ruggieri M, Franzoni E. Milano: Elsevier/EDRA, 2012

Capitolo:

•V. Salpietro, **A. Polizzi**: *Malattie immuno-mediate del sistema nervoso*. pp 243-258

3. Manuale di Pediatria. Lissauer T, Carroll W. Ed. italiana. A cura di: Catassi C, Cogo P, Corsello G, Iughetti L, Peroni D, Piacentini G, Ruggieri M, Verrotti A. Milano/EDRA, 2018

Capitoli:

•M. Ruggieri, **A. Polizzi**, AD. Praticò. *Anamnesi ed Esame Obiettivo*. Cap. 2. pp11-28

•M. Ruggieri, **A. Polizzi**, AD. Praticò, Fichera M. *Genetica*. Cap. 9. pp 123-141.

•M. Ruggieri, **A. Polizzi**, AD. Praticò. *Neurologia*. Cap. 29. pp 509-535

CAPITOLI IN LIBRI O TRATTATI INTERNAZIONALI

1. Neurocutaneous Syndromes in Children. Curatolo P, Riva D (eds.) Paris: John Libbey, 2006.

•Ruggieri M, **Polizzi A**, Pascali MP, Pavone P, Di Netta S, Milone P, Gabriele AL, Iannetti P. *The neurofibromatoses: clinical manifestations, natural history and management*, pp. 139-160

2. Neurocutaneous Disorders. Phakomatoses & Hamartoneoplastic Syndromes. Ruggieri M, Pascual-Castroviejo I, Di Rocco C (eds.). Wien/New York: Springer Verlag, 2008.

•Chessa L, **Polizzi A**, Ruggieri M. *Ataxia-telangiectasia*, pp. 731-758.

3. Rare diseases of the immune system. Series editors: Emmi L, Prisco A (eds.). Behçet's syndrome. From pathogenesis to treatment. Emmi L. editor. Springer Milano, 2014 ISBN 978-88-470-5476-9

•**Polizzi A**, Taruscio D. *The numbers of Bechet: a rare disease?*

4. Understanding differences and Disorders of Sex Development. Hiort O and Ahmed SF (eds), Karger 2014.

• **Polizzi A**, Balsamo A, Bal MO, Taruscio D. *Rare Diseases Research and Practice*

LIBRI INTERNAZIONALI
IN PREPARAZIONE
(CO-EDITORE)

Ruggieri M, **Polizzi A**, Grimaldi LME. **Multiple sclerosis and other immune-mediated disorders of the central nervous system in the pediatric age.**

Berlin/New York: Springer-Verlag (54 capitoli, 550 pagine, 250 figure colori/B&N), 2019: disponibile su <http://www.springer.com>

CONTRIBUTI SCIENTIFICI **1. Enciclopedia Salute - Ministero della Salute: Area Malattie Rare**

per siti WEB e PORTALI Elaborazione e redazione schede informative a cura di **A. Polizzi**, Centro

Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità:

Malattie rare del sistema circolatorio

Malattie rare del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

Malattie rare delle ghiandole endocrine

Malattie rare del metabolismo

Disturbi immunitari: immunodeficienze primitive

Neurofibromatosi

Sclerosi Tuberosa

Tumori rari

http://www.salute.gov.it/portale/salute/p1_4.jsp?lingua=italiano&tema=Enciclopedia%20Salute&area=Malattie_rare

2. Videofavola “Con gli occhi tuoi”. Una favola racconta le malattie rare.

Realizzata nell'ambito di un accordo tra Istituto Superiore di Sanità e Ministero della Salute, in collaborazione con il Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca, UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma www.congiocchituoi.salute.gov.it/

3. Percorso formativo sull'uso della videofavola “Con gli occhi tuoi. Una storia d'amore e d'amicizia” Istruzioni per l'uso. Metodi e materiali per parlare di malattie rare nella scuola primaria. Gentile AE, De Santis M e **Polizzi A**.

http://www.congiocchituoi.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2111_allegato.pdf

4. ISSalute: portale istituzionale di informazione ai cittadini. Istituto Superiore di Sanità: <https://www.ISSalute.it>

Polizzi A. Responsabile esperto area malattie rare.

<https://www.issalute.it/index.php/chiamoiss#segreteria-scientifica>

5. Undiagnosed Diseases Network International (UDNI) Newsletter. Salvatore M, **Polizzi A**, Vittozzi A, Ferrari G, Editors

http://www.udninternational.org/newsletter_leggi-42

Contribution

Hashimoto S. and **Polizzi A**. Being an undiagnosed patient, a physician, a scientist... or all of the above. Commentary on May 24th

2018 issue New Engl J Med. UDNI Newsletter July, 2018

6. Mondorare: Portale interministeriale dedicato alla promozione dell'informazione on-line in tema di malattie rare. Progetto del Ministero della

Salute in collaborazione con il Ministero dell'Economia e Finanza, l'Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato, il Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità. Roma, 2018 *In preparazione*

Parametri ANVUR [2019] Settore Bibliometrico [Professore 2a Fascia 06/G1 – Pediatria]

Scopus/WOS

1) Pubblicazioni [ultimi 5 anni]

Valore soglia ANVUR = 20

Personale = 46

2) Citazioni [ultimi 10 anni]

Valore soglia ANVUR = 431

Personale = 619

3) H-index [ultimi 10 anni]

Valore soglia ANVUR = 11

Personale = 17

Pubblicazioni totali: **133**

Citazioni totali = **1.917**

H-index totale = **28**; hc = **18**;

IF totale = **380.907**; IF medio = **2.918**

**PUBBLICAZIONI
SCIENTIFICHE SU
RIVISTE PEER-
REVIEWED in INGLESE**

▪ Autore di **133** lavori originali su riviste peer-reviewed in inglese
[Scopus/WOS/Pubmed/Researchgate]:

**SOMMARIO
PUBBLICAZIONI
INTERNAZIONALI**

[Scopus/WOS/Pubmed/Researchgate, JCR-ISI (IF) – RG Reuters]
anni 1995 – 2019]Febbraio]

1. <i>Brain Dev</i> 1995 ;17:283-285	IF = 1.520	
2. <i>Pediatr Med Chir</i> 1995;17:461-463	IF = 0.220	
3. <i>Ital J Pediatr</i> 1995; 21:105-111	IF = 1.668	3.540
4. <i>Am J Med Genet</i> 1996 ;61:178-181	IF = 2.240	
5. <i>Clin Pediatr</i> 1996;35:209-212	IF = 1.371	
6. <i>Clin Pediatr</i> 1996;35:365-367	IF = 1.371	
7. <i>J Neurosurg</i> 1996;85:941-944	IF = 4.059	
8. <i>Ann Neurol</i> 1996;40:312-313	IF = 9.890	18.931
9. <i>Am J Med Genet</i> 1997 ;69:388-394	IF = 2.240	
10. <i>Am J Med Genet</i> 1997;71:271-274	IF = 2.240	
11. <i>Clin Pediatr</i> 1997;36:529-534	IF = 1.371	
12. <i>J Reproduct Immunol</i> 1997;34:95-96	IF = 2.798	
13. <i>Ann Neurol</i> 1997; 43:5-6	IF = 9.890	18.850
14. <i>Pediatrics</i> 1998 ;101:112-119	IF = 5.800	
15. <i>Br J Radiol</i> 1998;71:225-228	IF = 2.050	
16. <i>Postgr Med J</i> 1998;74:257-259	IF = 2.530	
17. <i>Ann NY Acad Sci</i> 1998;13:841:684-686	IF = 5.090	
18. <i>Ann NY Acad Sci</i> 1998;13:841:482-496	IF = 5.090	
19. <i>Ann NY Acad Sci</i> 1998;13:841:565-567	IF = 5.090	
20. <i>J Neuroimmunol</i> 1998 ; 90:92-93	IF = 2.720	
21. <i>J Neuroimmunol</i> 1998 ; 90:93-94	IF = 2.720	30.650
22. <i>Dev Med Child Neurol</i> 1999 ;41:51-54	IF = 3.116	
23. <i>Or Surg Or Med Or Pathol Oral Rad</i> 1999;87:67-72	IF = 1.716	
24. <i>J Clin Invest</i> 1999;103:1031-1038	IF = 12.784	
25. <i>Acta Paed Scand</i> 1999;88:671-674	IF = 2.043	
26. <i>Neurology</i> 1999;53:478-484	IF = 7.592	

27. <i>Ital J Pediatr</i> (IJP) 1999;25:1123-1125	IF = 1.668	
28. <i>Ital J Pediatr</i> (IJP) 1999;25:1061-1065	IF = 1.668	30.587
29. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2000 ;68:104-105	IF = 7.349	
30. <i>Am J Med Genet</i> 2000;92:278-280	IF = 2.240	
31. <i>J Neurosurg</i> 2000;93:530-532	IF = 4.059	
32. <i>Teratology</i> 2000;62:332-341 [Invited review]	IF = 1.970	
33. <i>Neurol Scie</i> 2000;21(4 Suppl):333-334	IF = 1.749	
34. <i>Neurol Scie</i> 2000;21(4 Suppl):346-347	IF = 1.749	19.1188
35. <i>The Lancet</i> 2001 ;357:311-312	IF = 47.081	
36. <i>Arch Pathol Lab Med</i> 2001;125:599-601	IF = 2.918	
37. <i>Pediatr Neurol</i> 2001;24:300-302	IF = 1.150	
38. <i>Neurology</i> 2001;56:1606-1607	IF = 7.592	
39. <i>Clin Neurol Neurosurg</i> 2001;103:151-154	IF = 1.381	
40. <i>Eur J Pediatr Neurol</i> 2001;5:167-168	IF = 2.013	
41. <i>Riv Ital Pediatr</i> (IJP) 2001;27:186-194	IF = 1.668	64.521
42. <i>Arch Gerontol Geriatr</i> 2002 ;suppl 8:303-308	IF = 2.086	
43. <i>Arch Dis Child</i> 2002;86:130-131	IF = 3.265	
44. <i>J Child Neurol</i> 2002;17:700-702	IF = 1.378	
45. <i>Minerva Pediatr</i> 2002;54:57-62	IF = 0.764	7.493
46. <i>J Med Genet</i> 2003 ; 40:227-232	IF = 5.451	
47. <i>Case Rep Clin Pract Rev</i> 2003;4:2-5	IF = 0.060	
48. <i>Ann NY Acad Sci</i> 2003;998:324-335	IF = 5.090	
49. <i>Epilepsia</i> 2003;44:1257-1258	IF = 5.595	15.691
50. <i>B Jr Ophthalmol</i> 2004 ;88:1429-33	IF = 3.806	
51. <i>Neurol Science</i> 2004;24:S45-S54 [Invited review]	IF = 1.749	
52. <i>Ital J Pediatr</i> 2004;30:343-345	IF = 1.614	
53. <i>Eur J Neurol</i> 2004; 11:25-26	IF = 3.988	11.188
54. <i>Neuropediatrics</i> 2005 ;36:21-34	IF = 1.571	
55. <i>Am J Med Genet</i> 2005;136:357	IF = 2.240	
56. <i>J Pediatr Endocrinol Metabol</i> 2005;18:1019-1025	IF = 1.223	5.034
57. <i>Pediatr Neurol</i> 2006 ;34:66-71	IF = 2.600	2.600
58. <i>Pediatric Neurol</i> 2007 ;37:209-211	IF = 2.600	2.600
59. <i>J Pediatr</i> 2008 ;152:244-249	IF = 5.800	
60. <i>J Pediatr</i> 2008;153:298-299	IF = 5.800	11.600
61. <i>Br J Ophthalmol</i> 2009 ;93:127-128	IF = 3.806	
62. <i>Child's Nerv Syst</i> 2009;25:111-8	IF = 1.081	
63. <i>Child's Nerv Syst</i> 2009;25:211-6	IF = 1.081	
64. <i>Child's Nerv Syst</i> 2009;25:361-365	IF = 1.081	7.049
65. <i>Pediatr Neurol</i> 2010 ;43:395-402	IF = 2.600	
66. <i>Neuropediatrics</i> 2010;41:246-255	IF = 1.571	2.721
67. <i>Acta Paediatr</i> 2011 ;100:121-127	IF = 2.043	
68. <i>Am J Med Genet</i> 2011;152A:582-585	IF = 2.240	4.283
69. <i>Brain & Dev</i> 2012 ;34:459-68	IF = 1.520	
70. <i>Child's Nerv Syst</i> 2012;28:141-5	IF = 1.081	
71. <i>Epilepsia</i> 2012;53:e-102-105	IF = 5.595	
72. <i>J Child Neurol</i> 2012;27:657-62	IF = 1.378	
73. <i>Neurol Sci</i> 2012;33:1401-1405	IF = 1.749	
74. <i>Clin Neuroradiol</i> 2012;22:351-353	IF = 2.618	
75. <i>The Child</i> 2012;1(2):e-9		
76. <i>Neuro Endocrinol Lett</i> 2012;33:569-73	IF = 0.918	14.859
77. <i>Eur J Pediatr Neurol</i> 2013 ;17:97-101	IF = 2.013	
78. <i>Am J Med Genet</i> 2013;158A:2870-80	IF = 2.240	
79. <i>Neurogenetics</i> 2013;14:89-98	IF = 3.426	

80. <i>J Pediatr Neurosci</i> 2013;8:19-21	IF = 0.511	
81. <i>The Child</i> 2013;1:e-6		
82. <i>The Child</i> 2013;1:e-12		
83. <i>The Child</i> 2013;1:e-13		
84. <i>Neuropediatrics</i> 2013;44:239-244	IF = 1.571	9.762
85. <i>Int J Endocrinol</i> 2014 ;2014: 282489	IF = 2.515	
86. <i>J Child Neurol</i> 2014;29:58-61	IF = 1.378	
87. <i>Pediatr Intern</i> 2014;56:413-416	IF = 0.822	
88. <i>Am J Med Genet</i> 2014;164A:1262-1267	IF = 2.240	
89. <i>J Pediatr Endocrinol Metab</i> 2014;27:107-115	IF = 2.376	
90. <i>Interact J Med Research</i> 2014;3:e9	IF = 4.532	
91. <i>Blood Transfus</i> 2014;Suppl 3:s591-605	IF = 2.519	
92. <i>Endocr Dev</i> 2014;27:234-56	IF = 0.455	
93. <i>Under Diff Dis Sexual Dev</i> 2014;27:234-56	IF = 0.545	16.882
94. <i>JIMD Report</i> 2015 ;15:39-45	IF = 2.890	
95. <i>Clin Genet</i> 2015;87:401-410	IF = 3.326	
96. <i>Am J Med Genet A</i> 2015;167A:242-51	IF = 2.240	9.056
97. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016 ;6:3-10	IF = 0.250	
98. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:11-18	IF = 0.250	
99. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:19-24	IF = 0.250	
100. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:25-29	IF = 0.250	
101. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:30-38	IF = 0.250	
102. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:39-45	IF = 0.250	
103. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:46-52	IF = 0.250	
104. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:53-59	IF = 0.250	
105. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:60-65	IF = 0.250	
106. <i>J Pediatr Biochem</i> 2016;6:66-69	IF = 0.250	
107. <i>Acta Otorhinolaryngol Ital</i> 2016;36:345-367	IF = 1.531	
108. <i>Quant Imag Med Surg</i> 2016;6:515-524	IF = 2.231	
109. <i>Quant Imag Med Surg</i> 2016;6:525-534	IF = 2.231	8.493
110. <i>Child's Nerv Syst</i> 2017 ;33:549-560	IF = 1.081	
111. <i>Neurol Sci</i> 2017;38:493-499	IF = 1.749	
112. <i>Childs Nerv Syst</i> 2017;33:933-940	IF = 1.081	
113. <i>Lancet Neurol</i> 2017;16:417-418	IF = 26.284	
114. <i>Ital J Pediatr</i> 2017;43:99	IF = 1.668	31.863
115. <i>Am J Med Genet Part A</i> 2018 :176A:515-550	IF = 2.240	
116. <i>MSDD Mult Scler Demyelin Dis</i> 2018;3:2		
117. <i>The Lancet</i> 2018; 392:632-633	IF = 47.633	
118. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):255-264	IF = 0.080	
119. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):265-275	IF = 0.080	
120. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):276-281	IF = 0.080	
121. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):282-287	IF = 0.080	
122. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):288-296	IF = 0.080	
123. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):297-304	IF = 0.080	
124. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):305-312	IF = 0.080	
125. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):313-318	IF = 0.080	
126. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):319-327	IF = 0.080	
127. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):328-337	IF = 0.080	
128. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):338-346	IF = 0.080	
129. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):347-351	IF = 0.080	

130. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):352-361	IF = 0.080
131. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):362-368	IF = 0.080
132. <i>J Pediatr Neurol</i> 2018;16(05):369-377	IF = 0.080
133. <i>Child Nerv Syst</i> 2019 (in stampa)	IF = 1.080 52.153

IMPACT FACTOR (IF) ** TOTALE = 385.107

[133 articoli + review su riviste internazionali - su PUBMED/SCOPUS/WOS]**

IMPACT FACTOR (IF) MEDIO = 3.008

ELENCO PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

REVIEW DIETRO INVITO IN RIVISTE INTERNAZIONALI SU PUBMED/SCOPUS/WOS/RESEARCHGATE

1. **Polizzi A**, Vincent A., Huson SM.
Teratogen update: maternal myasthenia gravis as a cause of congenital arthrogryposis.
Teratology 2000; 62:332-34 IF = 1.970 citazioni = **75**
Scopus: 2-s2.0-0033791059
2. Ruggieri M, Iannetti P, **Polizzi A**, Pavone L, Grimaldi LME.
Multiple sclerosis in children under 10 year of age
Neurol Sci 2004; 24:S45-S55 IF = 1.749 citazioni = **72**
Scopus: 2-s2.0-10044223656
WOS: 000225589000000
3. Pavone P, Spalice A, **Polizzi A**, Parisi P, Ruggieri M.
Ohtahara syndrome with emphasis on recent genetic discovery.
Brain Dev 2012; 34:459-468 IF = 1.520 citazioni = **43**
Scopus: 2-s2.0-84861191703
WOS: 000305046500001
4. Salpietro V, **Polizzi A**, Bertè LF, Chimenz R, Chirico V, Manti S, Ferraù V, Salpietro A, Arrigo T, Ruggieri M.
Idiopathic intracranial hypertension: a unifying neuroendocrine hypothesis through the adrenal-brain axis.
Neuro Endocrinol Lett 2012; 33:569-73 IF = 0.918 citazioni = **36**
Scopus: 2-s2.0-84871037803
WOS: 000312175300001
5. Salpietro V, **Polizzi A**, Di Rosa G, Romeo AC, Dipasquale V, Morabito P, Chirico V, Arrigo T, Ruggieri M.
Adrenal Disorders and the Paediatric Brain: Pathophysiological Considerations and Clinical Implications.
Int J Endocrinol 2014; 2014: 282489 IF = 2.515 citazioni = **35**
WOS: 000344273400001
6. **Polizzi A**, Balsamo A, Taruscio D.
Rare diseases research and practice.
Endocr Dev 2014;27:234-56 IF = 0.515 citazioni = **4**
Scopus: 2-s2.0-84930803814
7. Ruggieri M, **Polizzi A**, Spalice A, Salpietro V, Caltabiano R, D'Orazi V, Nicita F, Pavone P, Pirrone C, Magro G, Platania N, Cavallaro S, Muglia M, Nicita F.
The natural history of Spinal Neurofibromatosis: A critical review of clinical and genetic features
Clin Genet 2015; 87:401-10 IF = 3.326 citazioni = **27**
Scopus: 2-s2.0-84926654501
WOS: 000352794800002

8. Salpietro V, **Polizzi A**, Recca G, Ruggieri M.
The role of Puberty and adolescence in the pathobiology of pediatric multiple sclerosis
MSDD Multiple Sclerosis Demyelinating Disorders 2018; 3.2
DOI 10.1186/s40893-017-0032-4
9. Salpietro V, **Polizzi A**, Kinali M, Recca G, Mankad K, Ruggieri M.
The “pubertal switch” in Pediatric multiple sclerosis
Child Nerv Syst 2018 (in stampa) IF = 1.080

LAVORI ORIGINALI IN RIVISTE SU PUBMED/SCOPUS/WOS/RESEARCHGATE

10. Trifiletti R, Incorpora G, **Polizzi A**, Cocuzza MD, Bolan E, Parano E
Aicardi syndrome with multiple tumors: a case report with literature review
Brain Dev 1995; 17:283-285 IF = 1.520 citazioni = 30
Scopus: 2-s2.0-0029100493
11. Rizzo R, Sorge G, **Polizzi A**.
Clinical heterogeneity of Proteus syndrome. Report of three patients
Ital J Pediatr 1995; 21:105-111 IF = 1.668
Scopus: 2-s2.0-0028963511
12. Smilari P, Incorpora G, **Polizzi A**, Sciacca P, Musi L, Petrillo G, Distefano G, Pavone L.
Recurrent facial paralysis in a child with renovascular hypertension
Pediatr Med Chir 1995; 17:461-463 IF = 0.220 citazioni = 4
Scopus: 2-s2.0-0029367909
13. Sorge G, Ruggieri M, **Polizzi A**, Scuderi A, DiPietro M.
SHORT syndrome: a new case with probable autosomal dominant inheritance
Am J Med Genet 1996; 61:178-181 IF = 2.240 citazioni = 34
Scopus: 2-s2.0-0030052498
WOS: A1996TM59500016
14. Ruggieri M, Fiumara A, Grimaldi LM, **Polizzi A**, Pavone L.
Multiple sclerosis with onset at 35 months of age.
Clin Pediatr 1996; 35:209-212. IF = 1.371 citazioni = 4
Scopus: 2-s2.0-0030033305
WOS: A1996UF42600006
15. Sorge G, **Polizzi A**, Ruggieri M, Smilari P, Maceri L.
Early fatal course in three brothers with FG syndrome.
Clin Pediatr 1996; 35:365-365. IF = 1.371 citazioni = 7
Scopus: 2-s2.0-0029996929
WOS: A1996UW76400006
16. Ruggieri M, Pavone V, Tinè A, **Polizzi A**, Magro G, Duray PH, Merino M.
Ossifying fibroma of the skull in a patient with neurofibromatosis type 1.
J Neurosurg 1996; 85:941-944. IF = 4.059 citazioni = 19

Scopus: 2-s2.0-0029851531

WOS: A1996VP48900028

17. Ruggieri M, **Polizzi A**, Franzo A, De Luca D, Pavone L.
Speech and language disabilities in association with parietotemporal white matter abnormalities in hypomelanosis of Ito: an association substrate for a behavioural phenotype.
Ann Neurol 1996;40:312-313 IF = 9.890

WOS: A1996VC68900133

18. Jacobson L, **Polizzi A**, Vincent A.
Antibodies specific for fetal AChR induce arthrogryposis multiplex congenita in developing mice: An animal model for transfer of pathogenic antibodies: A Conference Paper.
J Reproductive Immunol 1997; 34:95-96
IF = 2.798

Scopus: 2-s2.0-0030837567

19. Pavone L, Sorge G, Pavone V, Rizzo R, Ruggieri M, **Polizzi A**, Opitz JM.
Familial broad terminal phalanges with one individual showing additional anomalies.
Am J Med Genet 1997; 71:271-274. IF = 2.264 citazioni = 3

Scopus: 2-s2.0-0030857587

WOS: A1997XN68500004

20. Sorge G, Pavone L, **Polizzi A**, Mauceri L, Leonardi RM, Tripi T, Opitz JM
Another "new" form, the Palagonia type of acrofacial dysostosis in a Sicilian family.
Am J Med Genet 1997; 69:388-394 IF: 2.264 citazioni = 6

2-s2.0-0030915283

21. Ruggieri M, Pavone V, **Polizzi A**, Smilari P, Di Fede GF, Sorge G, Musumeci S.
Tuberculosis of the ankle in childhood: clinical, roentgenographic and computed tomographic findings.
Clin Pediatr 1997; 36:529-534. IF = 1.371 citazioni = 24

Scopus: 2-s2.0-0030774521

WOS: A1997XW37300006

22. Vincent A, Jacobsen L, **Polizzi A**
A mouse model for arthrogryposis multiplex congenita induced by placental transfer of human maternal anti-acetylcholine receptor antibodies.
Ann Neurol 1997; 43:5-6 IF = 9.890

WOS: A1997DF68900276

23. Ruggieri M, **Polizzi A**, Pavone L, Musumeci S.
Thalamic syndrome in children with measles infection and selective, reversible thalamic involvement.
Pediatrics 1998; 101:112-119. IF = 5.800 citazioni = 39

selezionato per l'edizione italiana di *Pediatrics*

Scopus: 2-s2.0-0031975984

WOS: 000071331400034

24. Ruggieri M, Pavone V, **Polizzi A**, Smilari P, Magro G, Merino M, Duray PH.
Familial osteoma of the cranial vault. Case report.
Br J Radiol 1998; **71**:225-228. IF = 2.050 citazioni = 7
Scopus: 2-s2.0-0031932590
WOS: 000072107800015
25. Ruggieri M, Pavone V, **Polizzi A**, Parano E, Tinè A.
Life-threatening neurological syndrome following rehabilitative procedures in Down`s syndrome.
Postgr Med J 1998; **74**:257-259. IF = 2.530 citazioni = 2
WOS: 000073854400001
26. **Polizzi A**, Lang B, Amyes E, Nesom-Davis J, Vincent A.
Neuronal staining patterns in sera from patients with Lambert-Eaton myasthenic syndrome.
Ann NY Acad Sci 1998; **13**;841:684-686 IF = 5.090 citazioni = 2
Scopus: 2-s2.0-0031903239
27. Vincent A, Jacobson L, Plested P, **Polizzi A**, Tang T, Riemersma S, Newland C, Ghorazian S, Farrar J, Maclennan C, Willcox N, Beeson D and J.Nesom-Davis.
Antibodies affecting ion channel function in acquired neuromyotonia in seropositive and seronegative myasthenia gravis and antibody-mediated arthrogryposis multiplex congenita. A collaborative study.
Ann NY Acad Sci 1998; **13**; 841:482-496 IF = 5.090 citazioni = 30
Scopus: 2-s2.0-0031903622
28. Jacobson L, **Polizzi A** and Vincent A.
An animal model of maternal antibody-mediated Arthrogryposis Multiplex Congenita AMC).
Ann NY Acad Sci 1998; **13**;841:565-567 IF = 5.090 citazioni = 6
Scopus: 2-s2.0-0031903623
29. Jacobsen L, **Polizzi A**, Vincent A
A mouse model for fetal abnormalities caused by maternal autoantibodies to neuronal or muscle antigens.
J Neuroimmunol **1998**; 90:93-94 IF = 2.720
DOI: 10.1016/s0165-5728(98)91740-4
30. **Polizzi A**, Clover L, Incorpora G, Lang B, Vincent A
Antibodies to voltage-gated (VG) ion channels and glutamic acid decarboxylase (CAD) in childhood forms of epilepsies.
J Neuroimmunol **1998**; 90:92-93 IF = 2.720
DOI: 10.1016/s0165-5728(98)91732-5
31. **Polizzi A**, Mauceri L, Ruggieri M.
Hypotonia, congenital nystagmus, ataxia and abnormal auditory brainstem responses. Report on the first white Caucasian patient.
Dev Med Child Neurol 1999; **41**:51-54. IF = 3.116 citazioni = 2
Scopus: 2-s2.0-0032904401
WOS: 000078309400010

32. Ruggieri M, Pavone V, **Polizzi A**, Albanese S, Magro G, Merino M, Duray PH.
 Unusual form of recurrent multinucleated giant cell granuloma of the mandible and lower extremities in a patient with neurofibromatosis type 1.
Or Surg Or Med Or Pathol Oral Radiol Endod 1999; **87**:67-72.
 IF = 1.718 citazioni = **42**
Scopus: 2-s2.0-0032609276
WOS: 000078059500015
33. Jacobson L*, **Polizzi A***, Morris-Kay G, Vincent A. (*Authors have contributed equally)
 Plasma from human mothers of fetuses with severe arthrogryposis multiplex congenita causes deformities in mice.
J Clin Invest 1999; **103**:1031-1038 IF = 12.784 citazioni = **58**
Scopus: 2-s2.0-0032924923
34. Ruggieri M, **Polizzi A**, Vitaliti MC, Magro G, Musumeci S.
 Fatal biphasic brainstem and spinal cord leptomeningitis with *cryptococcus neoformans* in a non-immunocompromised child.
Acta Paed 1999; **88**:671-674. IF = 2.043 citazioni = **7**
Scopus: 2-s2.0-0033010561
WOS: 000081287500022
35. Ruggieri M, **Polizzi A**, Pavone L, Grimaldi LME.
 Multiple sclerosis in children with less than 6 years of age.
Neurology 1999; **88**:671-674. IF = 7.592 citazioni = **130**
Scopus: 2-s2.0-0033546603
WOS: 000081906400007
36. Pavone P, Parano E, Incorpora G, **Polizzi A**.
 On a rare hereditary encephalopathy: Aicardi–Goutiers syndrome.
Ital J Pediatr (IJP) 1999; **25**:1123-1125 IF = 1.668
Scopus: 2-s2.0-33748447309
37. Baieli S, Pavone P, Grassi M, Marzullo E, Incorpora G, **Polizzi A**.
 Mirror movements: clinical variability and medium term follow-up in 5 patients.
Ital J Pediatr (IJP) 1999; **25**:1061-1065 IF = 1.668
Scopus: 2-s2.0-33748471511
38. **Polizzi A**, Finocchiaro M, Parano E, Pavone P, Musumeci S.
 Recurrent peripheral neuropathy in a girl with celiac disease.
J Neurol Neurosurg Psych 2000; **68**:104-105
 IF = 7.349 citazioni = **31**
Scopus: 2-s2.0-0034064815
39. Pavone P, Parano E, **Polizzi A**, Trifiletti R.
 Colobomatous microphthalmia, microcephaly with cerebellar hypoplasia: association or new syndrome?
Am J Med Genet 2000; **92**:278-80 IF = 2.240 citazioni = **1**
Scopus: 2-s2.0-0034608283

40. Ruggieri M, **Polizzi A**.
Segmental neurofibromatosis [multiple letters].
J Neurosurg 2000; **93**:530-532 IF = 4.059 citazioni = **40**
Scopus: 2-s2.0-0034267932
WOS: 000088950800035
41. Ruggieri M, **Polizzi A**, Rampello L, Raffaele R, Pero G, Pavone L.
Neurofibromatosis type 2 (NF2) in childhood
Neurol Scie 2000;21(4 Suppl) IF = 1.749
Scopus: 2-s2.0-33845341870
42. Ruggieri M, **Polizzi A**, Rampello L, Raffaele R, Pern G, Pavone L
Neuroimaging findings in hypomelanosis of Ito
Neurol Scie 2000;21(4 Suppl) IF = 1.749
Scopus: 2-s2.0-33845284294
43. Ruggieri M, **Polizzi A**.
Choroidal abnormalities and mental retardation in neurofibromatosis type 1.
The Lancet 2001; **357**:311-312 IF = 47.861 citazioni = **15**
Scopus: 2-s2.0-0035956676
WOS: 000166693400055
44. Ruggieri M, Magro G, **Polizzi A**.
Tumors and hypomelanosis of Ito.
Arch Pathol Lab Med 2001; **125**:599-601 IF = 2.918 citazioni = **18**
Scopus: 2-s2.0-0035023521
WOS: 000168488700002
45. **Polizzi A**, Pavone P, Parano E, Incorpora G, Ruggieri M.
Lack of progression of brain atrophy in Aicardi-Goutières syndrome.
Pediatr Neurol 2001; **24**:300-302 IF = 1.150 citazioni = **28**
Scopus: 2-s2.0-0034998382
WOS: 000169065200008
46. **Polizzi A**, Ruggieri M, Vincent A.
Pyridostigmine-induced microcephaly.
Neurology 2001; **56**:1606-1607 IF = 7.592 citazioni = **5**
Scopus: 2-s2.0-0035849449
WOS: 000169187100043
47. **Polizzi A**, Ruggieri M, Vecchio I, Genovese S. Rampello L, Raffaele R.
Autoimmune thyroiditis and acquired demyelinating polyradiculoneuropathy.
Clin Neurol Neurosurg 2001; **103**:151-154 IF = 1.381 citazioni = **12**
Scopus: 2-s2.0-0034864897
WOS: 000171255500004
48. **Polizzi A**, Incorpora G, Ruggieri M.
Dystonia as acute adverse reaction to cough suppressant in a 3 year old girl.
Eur J Pediatr Neurol 2001; **5**:167-168 IF = 2.013 citazioni = **9**
Scopus: 2-s2.0-0034916622

49. **Polizzi A**

Myasthenic syndromes in childhood.

Ital J Pediatrics (IJP) 2001; **27**:186-194 IF = 1.668

Scopus: 2-s2.0-0035016028

50. Greco F, Finocchiaro M, **Polizzi A**, Caruso M.

Early-onset of septo-optic displasia. A case report with follow-up.

Minerva Pediatr 2002; **54**:57-62 IF = 0.764 citazioni = 3

Scopus: 2-s2.0-0036483752

51. Raffaele R, Vecchio I, Giammona G, **Polizzi A**, Ruggieri M, Malaguarnera M, Rampello L, Nicoletti F.

Citalopram in the treatment of depression in the elderly

Arch Gerontol Geriatr 2002; **suppl 8**:303-308

IF = 2.086 citazioni = 3

Scopus: 2-s2.0-0036995826

WOS: 000202846600040

52. **Polizzi A**, Coghill McShane MA, Squier W.

Acute ataxia complicating Langerhans cell histiocytosis.

Arch Dis Child 2002; **86**:130-131 IF = 3.265 citazioni = 26

Scopus: 2-s2.0-0036165786

53. Fiumara A, **Polizzi A**, Mazzei RM, Conforti L, Magariello A, Sorge G, Pavone L.

Rett syndrome phenotype following infantile acute encephalopathy.

J Child Neurol 2002; **17**:700-702 IF = 1.378 citazioni = 2

Scopus: 2-s2.0-0037411991

54. Ruggieri M, **Polizzi A**.

From Aldrovandi's Homuncio (1592) to Buffon's girl (1749) and the Wart Man of Tilesius (1793): antique illustrations of mosaicism in neurofibromatosis?

J Med Genet 2003; **40**:227-232 IF = 5.451 citazioni = 27

Scopus: 2-s2.0-0037338485

WOS: 000181703400015

55. Pavone P, **Polizzi A**, Incorpora G, Parano E, Florio G, Milone P, Ruggieri M.

Fibrous dysplasia of the orbital bone associated to partial seizures: case report and review of the literature.

Case Rep Clin Pract Rev 2003; **4**:2-5 IF = 0.060

56. Vincent A, McConville J, Farrugia ME, Bowen J, Plested P, Tang T, Evoli A, Matthews I, Sims G, Dalton P, Jacobson L, **Polizzi A**, Blaes F, Lang B, Beeson D, Willcox N, Newsom-Davis J and Hoch W.

Antibodies in Myasthenia gravis and related disorders.

Ann NY Acad Sci 2003; **998**:324-335 IF = 5.090 citazioni = 84

Scopus: 2-s2.0-0141504314

57. Annesi G, Gambardella A, Carrideo S, Incorpora G, Labate A, Pasqua A.A, Civitelli D, **Polizzi A**, Annesi F, Spadafora P, Tarantino P, Cirò Candiano IC, Romeo N, DeMarco EV, Ventura P, LePiane E, Zappia M, Aguglia U, Pavone L and Quattrone A.
Two novel SCN1A missense mutations in generalised epilepsy with febrile seizures plus.
Epilepsia 2003; **44**:1257-1258 IF = 5.595 citazioni = **49**
Scopus: 2-s2.0-0042415672
58. Ruggieri M, Pavone P, **Polizzi A**, Di Pietro M, Scuderi A, Gabriele A, Spalice A, Iannetti P.
Ophthalmological manifestations in segmental (localised) neurofibromatosis type 1 (NF1).
Br J Ophthalmol 2004; **88**:1429-1433 IF = 3.806 citazioni = **41**
Scopus: 2-s2.0-7044239075
WOS: 000224510500018
59. Pavone P, Parano E, **Polizzi A**, Sorge G.
A girl with palatoschisis, hypodontia and lower lip pits.
Ital J Pediatr 2004; **30**:343-345 IF = 1.664 citazioni = **1**
Scopus: 2-s2.0-14644394906
60. Bonifati DM, Webster RG, Maxwell S, Brydson M, **Polizzi A**, Vincent A, Beeson D.
Congenital myasthenic syndrome patients due to AChR epsilon subunit mutation.
Eur J Neurol 2004; **11**:25-26 IF = 3.988
WOS: 000325510600023
61. Ruggieri M, Iannetti P, **Polizzi A**, Spalice A, Gilberto O, Albanese V, Platania N, Gabriele AL, Pavone L.
Earliest clinical manifestations and natural history of Neurofibromatosis type 2 (NF2) in childhood: A study of 24 patients.
Neuropediatrics 2005; **36**:21-34 IF = 1.571 citazioni = **79**
Scopus: 2-s2.0-21044447532
WOS: 000227900600004
62. **Polizzi A**, Pavone P, Iannetti P, Gambardella A, Ruggieri M.
CNS findings in three cases of Septo-optic dysplasia, including one with semilobar holoprosencephaly.
Am J Med Genet 2005; **136**:357 IF = 2.240 citazioni = **5**
Scopus: 2-s2.0-23044486340
WOS: 000230949400011
63. **Polizzi A**, Pavone P, Ciancio E, La Rosa C, Sorge G, Ruggieri M.
Hypertrichosis cubiti (Hairy elbow syndrome): a clue to a malformation syndrome.
J Pediatr Endocrinol Metab 2005; **18**:1019-1025 IF = 1.233 citazioni = **29**
Scopus: 2-s2.0-28644448782
WOS: 000233922000012

64. **Polizzi A**, Pavone P, Iannetti P, Greco F, Caruso-Nicoletti M, Spalice A, Segni M, Parano E, Gambardella A, Ruggieri M.
Septo-optic dysplasia: a heterogeneous malformation syndrome.
Pediatr Neurol 2006; **34**:66-71 IF = 2.600 citazioni = **50**
Scopus: 2-s2.0-29244489223
WOS: 000234660600015
65. Ruggieri M, Spalice A, **Polizzi A**, Roggini M, Iannetti P.
Bilateral periventricular nodular heterotopia with amniotic band syndrome.
Pediatr Neurol 2007; **36**:407-10 IF = 2.600 citazioni = **11**
Scopus: 2-s2.0-34249867946
WOS: 000247544300010
66. Ruggieri M, Incorpora G, **Polizzi A**, Parano E, Spina M, Pavone P.
Low prevalence of neurologic and psychiatric manifestations in children with gluten sensitivity.
J Pediatr 2008; **152**:244-49 IF = 5.800 citazioni = **42**
Scopus: 2-s2.0-38149016057
WOS: 000252819500021
67. Ruggieri M, **Polizzi A**, Incorpora G, Spina M, Parano E, Pavone P.
Febrile seizures and celiac disease. Author's reply.
J Pediatr 2008; **153**:author reply 299 IF = 5.800
Scopus: 2-s2.0-47049
68. Ruggieri M, Iannetti F, **Polizzi A**, Puzo L, Di Pietro M, Caltabiano R, Iannetti M, Magro G, Iannetti P.
Cataracts in the setting of a newly recognised neurocutaneous malformation syndrome with cutis tricolor.
Br J Ophthalmol 2009; **93**:175-176 IF = 3.806 citazioni = **23**
Scopus: 2-s2.0-58349083657
WOS: 000261833700032
69. Ruggieri M, Iannetti P, Clementi M, **Polizzi A**, Incorpora G, Spalice A, Pavone P, Praticò AD, Elia M, Gabriele AL, Tenconi R, Pavone L.
Neurofibromatosis type 1 and infantile spasms.
Childs Nerv Syst 2009; **25**:211-6 IF = 1.081 citazioni = **25**
Scopus: 2-s2.0-58049188823
WOS: 000261786900010
70. Barbagallo M, Ruggieri M, Incorpora G, Pavone P, Nucifora C, Spalice A, Praticò AD, **Polizzi A**, Pavone L, Iannetti P.
Infantile spasms in the setting of Sturge-Weber syndrome.
Childs Nerv Syst 2009; **25**:111-8 IF = 1.081 citazioni = **17**
Scopus: 2-s2.0-57449109729
WOS: 000261374800018

71. Barbagallo M, Pavone P, Incorpora G, Domenico Praticò A, Romantshik O, Friso S, Spalice A, Nicita F, **Polizzi A**, Ruggieri M, Iannetti P.
Two siblings with a homozygous MTHFR C677T (G80A-RFC1) mutation and stroke.
Childs Nerv Syst 2009; **25**:361-365 IF = 1.081 citazioni = 3
Scopus: 2-s2.0-59849086794
WOS: 000263128200016
72. Spalice A, Ruggieri M, Grosso S, Verrotti A, **Polizzi A**, Magro G, Caltabiano R, Pavone P, Del Balzo F, Platania N, Iannetti P.
Dysembryoplastic neuroepithelial tumors: a prospective clinicopathologic and outcome study of 13 children.
Pediatr Neurol 2010; **43**:395-402 IF = 2.600 citazioni = 25
Scopus: 2-s2.0-78649257612
WOS: 000285077300003
73. Pavone P, Pettoello-Mantovano M, Le Pira A, **Polizzi A**, Giardino I, Parano E, Pulvirenti A, Giugno R, Ferro A, Pavone L, Ruggieri M.
Acute disseminated encephalomyelitis. A long-term prospective study and meta-analysis of the literature.
Neuropediatrics 2010; **41**:246-55 IF = 1.571 citazioni = 42
Scopus: 2-s2.0-79953253734
WOS: 000288941800002
74. Ruggieri M, Roggini M, **Polizzi A**, Kennerknecht I, Pavone V.
Spectrum of skeletal abnormalities in a complex malformation syndrome with cutis tricolor (Ruggieri-Happle syndrome).
Acta Paediatr 2011; **100**:121-127 IF = 2.043 citazioni = 22
Scopus: 2-s2.0-78650119966
WOS: 000285101100027
75. Ruggieri M, Mastrangelo M, Spalice A, Mariani R, Torrente I, **Polizzi A**, Bottino I, Di Biase C, Iannetti P.
Bilateral (perisylvian and opercular) polymicrogyria and neurofibromatosis type 1.
Am J Med Genet 2011; **155**:582-5 IF = 2.240 citazioni = 15
Scopus: 2-s2.0-79951968333
WOS: 000288033300020
76. **Polizzi A**, Incorpora G, Pavone P, Ruggieri M, Annesi G, Gambardella A, Pavone L, Quattrone A.
Generalised epilepsy with febrile seizures plus (GEFS(+): molecular analysis in a restricted area.
Childs Nerv Syst 2012; **28**:141-5 IF = 1.081 citazioni = 2
Scopus: 2-s2.0-84856733865
WOS: 000298995300024

77. Incorpora G, Pavone P, Cocuzza M, Praticò AD, **Polizzi A**, Privitera M, Pavone L, Ruggieri M.
An 11-year follow-up of neonatal onset bath-induced alternating hemiplegia of childhood in monozygotic twins.
J Child Neurol 2012; **27**:657-662 IF = 1.378 citazioni = 2
Scopus: 2-s2.0-84860263459
WOS: 000303238000019
78. Nicita F, Ruggieri M, **Polizzi A**, Mauceri L, Salpietro V, Briuglia S, Panetti L, Verotti A, Spalice A.
Seizures and epilepsy in Sotos syndrome: analysis of 19 Caucasian patients with long-term follow-up.
Epilepsia 2012; **53**:e-102-105 IF = 5.595 citazioni = 4
Scopus: 2-s2.0-84861826012
WOS: 000304715900002
79. Savasta S, Ruggieri M, Praticò AD, **Polizzi A**, Beluffi D, Pavone V.
Microcephaly associated with Legg-Calvè-Perthes disease in two siblings.
Neurol Sci 2012; **33**:1401-5 IF = 1.749 citazioni = 1
Scopus: 2-s2.0-84855260030
WOS: 000312131300025
80. Salpietro V, **Polizzi A**, Granata F, Briuglia S, Mankad K, Ruggieri M.
Upper Respiratory Tract Infection and Torticollis in Children: Differential diagnosis of Grisel's Syndrome.
Clin Neuroradiol 2012; **22**:351-3 IF = 2.618
Scopus: 2-s2.0-84875869075
WOS: 000311500500009
81. Salpietro V, Granata V, **Polizzi A**, Mankad K, Briuglia S, Gallizzi R, Tortorella G, Ruggieri M.
Hashimoto encephalopathy and peripheral neuropathy in an Italian adolescent.
The Child 2012; **1**:e-9
ISSN 2240-791X
82. **Polizzi A**, Ruggieri M, Clover L, La Spina M, Pulvirenti A, Amyes E, Vincent A.
A pilot study on neurological manifestations and antibodies against antigens in children with hematological and other cancers.
Eur J Paediatr Neurol 2013; **17**:97-101 IF = 2.013 citazioni = 4
Scopus: 2-s2.0-84872111950
WOS: 000314329700015
83. Ruggieri M, Milone P, Pavone P, Falsaperla R, **Polizzi A**, Caltabiano R, Fichera M, Gabriele AL, Distefano A, De Pasquale R, Pavone L.
Nevus vascularis mixtus (twin vascular nevi) associated with intracranial vascular malformation of the Dike-Davidoff-Masson type in two patients.
Am J Med Genet 2012; **158A**:2870-80 IF = 2.240 citazioni = 26
Scopus: 2-s2.0-84867813054
WOS: 000310071700035

84. Ruggieri M, Gabriele AL, **Polizzi A**, Salpietro V, Nicita F, Pavone P, Platania N, Milone P, Distefano A, Privitera G, Belfiore G, Granata F, Caltabiano R, Albanese V, Pavone L, Quattrone A.
Natural history of neurofibromatosis type 2 with onset before the age of 1 year.
Neurogenetics 2013; **14**:89-98 IF = 3.426 citazioni = **31**

Scopus: 2-s2.0-84877774104

WOS: 000318881100001

85. Pavone P, **Polizzi A**, Longo MR, Romano K, Vecchio M, Praticò AD, Falsaperla R.
Congenital myasthenic syndromes: clinical and molecular report on 7 Sicilian patients
J Pediatr Neurosci 2013; **8**:19-21 IF = 0.511

Scopus: 2-s2.0-84878446227

86. Salpietro V, Gitto E, Romeo AC, Manti S, Granata F, Cilona S, De Vivo D, Valenti S, Fede C, **Polizzi A**, Briuglia S, Mankad K, Ruggieri M.
Progressive encephalopathy with oedema, hypsarrhythmia, and optic atrophy (PEHO syndrome): report of the first Italian cases.
The Child 2013; **1**:e-6

ISSN 2240-791X

87. Manti S, Salpietro V, Romeo AC, Fede C, **Polizzi A**, Ruggieri M.
Rapid remission of papilledema in a child with pseudotumor cerebri after octreotide therapy.
The Child 2013; **1**:e-12

ISSN 2240-791X

88. Salpietro V, Romeo AC, Manti S, David E, Granata F, Cilona S, De Vivo D, Valenti S, Fede C, **Polizzi A**, Papetti L, Sugawara Y, Mankad K, Ruggieri M.
Visual disturbances, confusion and seizures in the setting of high blood pressure and endothelial dysfunction: differential diagnosis of Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome.
The Child 2013; **1**:e-13

ISSN 2240-791X

89. Ruggieri M, **Polizzi A**, Salpietro V, Incorpora G, Nicita F, Pavone P, Falsaperla R, Nucifora C, Granata F, Distefano A, Padua L, Caltabiano R, Lanzafame S, Gabriele AL, Ortensi A, D'Orazi V, Panunzi A, Milone P, Mankad K, Platania N, Albanese V, Pavone V.
Spinal Neurofibromatosis with Central Nervous System Involvement in a Set of Twin Girls and a Boy: Further Expansion of the Phenotype.
Neuropediatrics 2013; **44**:239-244 IF = 1.571 citazioni = **5**

Scopus: 2-s2.0-84885072244

WOS: 000324755000001

90. Portaro S, Parisi D, **Polizzi A**, Ruggieri M, Andreetta F, Bernasconi P, Toscano A, Rodolico C.
Long-term follow in infantile onset Lambert-Eaton myasthenic syndrome.
J Child Neurol 2014; **29**:58-61 IF = 1.378 citazioni = **3**

Scopus: 2-s2.0-84887876305

WOS: 000326859900018

91. Salpietro V, Mankad K, **Polizzi A**, Sugawara Y, Granata F, David E, Ferraù V, Gallizzi R, Tortorella G, Ruggieri M.
Hashimoto encephalopathy in a 13-year-old girl with peripheral nervous system involvement.
Pediatr Int 2014; **56**:413-416 IF = 0.822 citazioni = 3
Scopus: 2-s2.0-84901837765
WOS: 000337521100028
92. Ruggieri M, Pavone V, **Polizzi A**, Falsaperla R, Pavone P.
Klippel-Trenaunay syndrome in a boy with concomitant ipsilateral overgrowth and undergrowth.
Am J Med Genet 2014; **164A**:1262-1267 IF = 2.240 citazioni = 8
Scopus: 2-s2.0-84898915205
WOS: 000334290300028
93. Salpietro V, Mankad K, Valenzise M, **Polizzi A**, D'Amico V, Chimenz A, Ferraù V, Salpietro A, Arrigo T, Poddighe D, Savasta S, Tortorella G, Adams A, Marseglia GL, Ruggieri M.
Pediatric idiopathic intracranial hypertension and the underlying endocrine-metabolic dysfunction: a pilot study.
J Pediatr Endocr Metab 2014; **27**:107-115 IF = 2.376 citazioni = 32
Scopus: 2-s2.0-84893764241
WOS: 000330168900018
94. Houyez F, Sanchez de Vega R, Nga Brignol T, Mazzucato M, **Polizzi A**
A European network of email and telephone help lines providing information and support on rare diseases – results of a 1-month activity survey across Europe
Interact J Med Research 2014; **3**:e9 IF = 4.532 citazioni = 5
- 95 Taruscio D, Agresta L, Amato A, Bernardo G, Bernardo L, Braguti F, Carbone P, Carta C, Ceccarini M, Censi F, Coppola S, Crialesse P, De Santis M, Diemoz S, Donati C, Gainotti S, Ferrari G, Florida G, Frank C, Frazzica RG, Gentile AE, Granata O, Kodra Y, Latrofa M, Laricchiuta P, Magrelli A, Morciano C, **Polizzi A**, Razeto S, Salvatore M, Sanseverin A, Savini D, Torreri P, Tosto F, Villani F, Vincenti G, Vittozzi L.
The Italian National Centre for Rare Diseases: where research and public health translate into action.
Blood Transfus 2014; **12Suppl3**:s591-605 IF = 2.519 citazioni = 7
Scopus: 2-s2.0-84901636092
96. **Polizzi A**, Balsamo A, Bal MO, Taruscio D.
Rare diseases research and practice.
Under Diff Dis Sexual Dev 2014;**27**:234-56 IF = 0-545
Scopus: 2-s2.0-84925719013

97. Leuzzi V, Mastrangelo M, **Polizzi A**, Artiola C, van Kuilenburg A, Carducci C, Ruggieri M, Barone R, Tavazzi B, Abeling NG, Zoetekouw L, Sofia V, Zappia M, Carducci C.
 Report of two never treated adult sisters with aromatic L-aminoacid decarboxylase deficiency: a portrait of the natural history of the disease or an expanding phenotype?
JIMD Report 2015; 15:39-45 IF = 2.890
doi: 10.1007/8904_2014_295
PMID: 24788355
98. Salpietro V, Ruggieri M, Mankad K, Di Rosa G, Granata F, Loddo I, Moschella E, Calabro MP, Capalbo A, Bernardini L, Novelli A, **Polizzi A**, Seidler DG, Arrigo T, Briuglia S.
 A de novo 0.63 Mb 6q25.1 deletion associated with growth failure, congenital heart defect, underdeveloped cerebellar vermis, abnormal cutaneous elasticity and joint laxity.
Am J Med Genet A 2015; **167A**:242-51 IF = 2.240
Scopus: 2-s2.0-84939427105
WOS: 000360056700013
99. Ceravolo F, Sestito S, Falvo F, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Moricca MT, Concolino D.
 Neurological Involvement in Inherited Metabolic Diseases: An overview.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:3-10 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965002187
100. Procopio D, Mascaro I, Ferraro S, Ceravolo F, Moricca MT, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Bonapace G, Concolino D.
 Hyperphenylalaninemia: from diagnosis to therapy.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:11-18 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965070286
101. Mascaro I, Ferraro S, Ceravolo F, Ferraro S, Procopio D, Leone MG, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Falvo F, Concolino D.
 Neurological involvement in Tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:19-24 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965065051
102. Ceravolo F, Grisolia M, Nicoletti A, Sestito S, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Bonapace G, Concolino D.
 Pathobiological Insights into Neurological Involvement In Cobalamin C (Cbl-C) deficiency.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:25-29 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965043067
103. Sestito S, Grisolia M, Falvo F, Nicoletti A, Stefanelli E, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Ceravolo F, Concolino D.
 Pathobiological Insights into the newly targeted therapies of lysosomal storage disorders.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:30-38 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965023567

104. Sestito S, Falvo F, Grisolia M, Pascale E, Moricca MT, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Concolino D.
Neuronopathic Gaucher disease.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:39-45 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965027289
105. Falvo F, Nicoletti A, Grisolia M, Moricca MT, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Sestito S, Concolino D.
The different forms of Mucopolysaccharidosis with neurological involvement: a case-based review.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:46-52 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965018460
106. Nicoletti A, Falvo f, Grisolia M, Mascaro M, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Sestito S, Concolino D.
Neurological Findings in Anderson-Fabry Disease.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:53-59 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965033844
107. Grisolia M, Sestito S, Ceravolo F, Invernizzi F, Salpietro V, **Polizzi A**, Ruggieri M, Garaviglia B, Concolino D.
The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (NCLs): A case-based overview.
J Pediatr Biochem 2016; **6**:60-65 IF = 0.250
Scopus: 2-s2.0-84965050042
108. **Polizzi A**, Carbone P and Taruscio D.
Expanded newborn screening: a chessboard motif in public health
J Pediatr Biochem 2016; **6**:65-69 IF = 0.250
2-s2.0-84965081669
109. Ruggieri M, Praticò AD, Serra A, Maiolino L, Cocuzza S, Di Mauro P, Licciardello L, Milone P, Belfiore G, Di Pietro M, Muglia M, **Polizzi A**, Evans DG.
Childhood neurofibromatosis type 2 (NF2) and related disorders: From bench to bedside and biologically targeted therapies
Acta Otorhinolaryngol Ital 2016; **36**:345-367 IF = 1.530 citazioni = 18
Scopus: 2-s2.0-85003707666
110. Ruggieri M, **Polizzi A**, Strano S, Schepis C, Morano M, Belfiore G, Palmucci S, Foti P.V., Pirrone C, Sofia V, Salpietro V, Milone P.
Mixed vascular nevus syndrome.
Quant Imag Med Surg 2016; **6**:515-524 IF = 2.231 citazioni = 15
Scopus: 2-s2.0-84994905099
111. Ruggieri M, **Polizzi A**, Schepis C, Morano M, Strano S, Belfiore G, Palmucci S, Foti PV, Pirrone C, Sofia V, Salpietro V, Milone P.
Cutis tricolor.
Quant Imag Med Surg 2016; **6**:524-534 IF = 2.231 citazioni = 17
Scopus: 2-s2.0-84994810771

112. Ruggieri M, Praticò A.D., Serra A, Maiolino L, Cocuzza S, Caltabiano R, **Polizzi A.**
 Early history of neurofibromatosis type 2 and related forms: Earliest descriptions of acoustic neuromas, medical curiosities, misconceptions, landmarks, and the pioneers behind the eponyms.
Child's Nerv Syst 2017;33:549-560 IF = 1.081 citazioni = 16
Scopus: 2-s2.0-84991408216
113. Ruggieri M, Praticò AD, Caltabiano R, **Polizzi A.**
 Rediagnosing one of Smith's patients (John McCann) with "neuromas tumours" (1849).
Neurol Sci 2017;38:493-499 IF = 1.749 citazioni = 15
Scopus: 2-s2.0-85009250890
114. Caltabiano R, Magro G, **Polizzi A**, Praticò AD, Ortensi A, D'Orazi V, Panunzi A, Milone P, Maiolino L, Nicita F, Capone GL, Sestini R, Paganini I, Muglia M, Cavallaro S, Lanzafame S, Papi L, Ruggieri M.
 A mosaic pattern of INI1/SMARCB1 protein expression distinguishes Schwannomatosis and NF2-associated peripheral schwannomas from solitary peripheral schwannomas and NF2-associated vestibular schwannomas.
Childs Nerv Syst 2017;33:933-940 IF = 1.081 citazioni = 17
Scopus: 2-s2.0-85016498072
115. Ruggieri M, Praticò AD, Scuderi A, Sorge G, **Polizzi A.**
 The multiple faces of artwork diagnoses.
Lancet Neurol 2017;16:417-418 IF = 26.284 citazioni = 15
Scopus: 2-s2.0-85019110519
116. Pavone P, Falsaperla R, Ruggieri M, Barbagallo M, **Polizzi A**, Praticò AD, Ruggieri M.
 Clinical spectrum of woolly hair: indications for cerebral involvement.
Ital J Pediatr 2017;43:99 IF = 1.664
Scopus: 2-s2.0-85032728043
117. Ruggieri M, Praticò A.D., Caltabiano R, **Polizzi A.**
 Early history of the different forms of neurofibromatosis from ancient Egypt to the British Empire and beyond: First descriptions, medical curiosities, misconceptions, landmarks, and the persons behind the syndromes.
Am J Med Genet 2018;176A:515-550 IF = 2.240 citazioni = 15
Scopus: 2-s2.0-85041171605
118. Ruggieri M, Praticò AD, Catanzaro S, Palmucci S, **Polizzi A.**
 Did Cro-Magnon 1 have neurofibromatosis type 2?
The Lancet 2018;392:632-633 IF = 47.801
doi.org/ 10.1016/s-0140-6736(18)31544-7
119. Ruggieri M, Praticò AD, Lacarrubba F, Micali G, Schepis C, **Polizzi A.**
 Archetypical patterns of cutaneous mosaicism
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):255-264 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667067

120. Praticò AD, Sullo F, **Polizzi A**, Battaglini MC, Schepis C, Pirrone C, Lacarrubba F, Micali G, Dinotta F, Savasta S, Commodari E, Salafia S, Zanchi A, Pascual-Castroviejo I, Ruggieri M.
Hypomelanosis of Ito
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):265-275 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667206
121. Ruggieri M, **Polizzi A**, Praticò AD, Mantegna S, Battaglini MC, Pirrone C, Roggini M, Micali G, Commodari E, Zanchi A, Kennerknecht I, Schepis C.
Cutis tricolor
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):276-281 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667013
122. Ruggieri M, **Polizzi A**, Battaglini MC, Praticò AD, Tomarchio S, La Mendola F, Restivo DA, Milone P, Pirrone C, Commodari E, Zanchi A, Schepis C, Lacarrubba F, Micali G.
Mixed vascular nevus syndrome
J Pediatr Neurol 2018;16(05):282-287 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667150
123. Sullo F, D'Ambra A, Praticò AD, **Polizzi A**, Garozzo MT, La Mendola F, Pirrone C, Commodari E, Schepis C, Lacarrubba F, Micali G, Quattrocchi E, Zanchi A, Ruggieri M.
Blue Rubber Bleb Nevus syndrome
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):288-296 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667178
124. Tomarchio S, Portale A, Praticò AD, Catanzaro S, **Polizzi A**, Belfiore G, Pirrone C, Schepis C, Commodari E, Praticò ER, Zanchi A, Ruggieri M, Konez O.
Wyburn-Mason syndrome
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):297-304 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667133
125. Strano S, Praticò AD, **Polizzi A**, Garozzo MT, Pirrone C, Zanchi A, Schepis C, Lacarrubba F, Dinotta F, Salafia S, **Ruggieri M**, Micali G.
Phacomatosis pigmentovascularis
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):305-312 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667153
126. Strano S, **Polizzi A**, Ruggieri M, Garozzo MT, La Mendola F, Marino S, Pirrone C, Zanchi A, Lacarrubba F, Micali G, Schepis C, Praticò ER, Praticò AD.
Phacomatosis pigmentokeratolica
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):313-318 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667132
127. Praticò AD, **Polizzi A**, Garozzo MT, Catanzaro S, Pirrone C, Micali G, Zanchi A, Salafia S, Praticò ER, RuggieriM, Resta N.
Microcephaly capillary malformation syndromes
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):319-327 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667134

128. Praticò AD, **Polizzi A**, Salafia S, Praticò ER, Garozzo MT, Sullo F, Catanzaro S, Belfiore G, Pirrone C, Zanghì A, Fiumara A, Ruggieri M, Resta N.
Megalencephaly capillary malformation syndromes
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):328-337 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667010.
129. La Mendola F, Catanzaro S, Praticò AD, **Polizzi A**, Schepis C, Pirrone C, Zanchi A, Salafia S, Ruggieri M, Lacarrubba F, Verzi AE, Sugarman JL, Micali G.
Nevus sebaceous syndromes
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):338-346 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667170.
130. Venti V, Marino S, La Mendola F, Praticò AD, Garozzo MT, **Polizzi A**, Pirrone C, Lacarrubba, Micali G, Quattrocchi E, Schepis C, Zanchi A, Praticò ER, Pascual-Castroviejo I, Ruggieri M.
Speckled lentiginous nevus syndrome
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):347-351 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667110
131. Cucuzza ME, Paternò S, Attardo D, Praticò AD, Catanzaro S, **Polizzi A**, Schepis C, Lacarrubba F, Micali G, Verzi ME, Pirrone C, Commodari E, Zanchi A, Salafia S, Praticò ER, Pascual-Castroviejo I, Ruggieri M.
Becker Nevus Syndrome
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):352-361 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667168.
132. Sullo F, Praticò AD, **Polizzi A**, Catanzaro S, Mantegna S, Lacarrubba F, Micali G, Fiumara A, Smilari P, Greco F. Schepis C, Pirrone C, Zanchi A, Pascual-Castroviejo I, Ruggieri M
Gomez-Lopez-Hernandez syndrome (encephalo-trigemino-cerebellar) syndrome
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):362-368 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667021
133. Garozzo MT, Attardo D, Smilari P, Greco F, Fiumara A, **Polizzi A**, Praticò AD, Mazzurco M, Pirrone C, Zanchi A, Schepis C, Lacarrubba F, Micali G, Ruggieri M.
Encephalocraniocutaneous lipomatosis
J Pediatr Neurol 2018; 16(05):369-377 IF = 0.080
doi.org/ 10.1055/s-0038-1667004
134. **A.Polizzi**, AE Gentile, D.Taruscio.
Art and Science. Competing to raise awareness of rare diseases.
The Lancet Neurology 2018; November (14)
[http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30437-X](http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30437-X)

IMPACT FACTOR (IF) ** TOTALE = 385.107

[no. totale: 133 articoli originali e review su riviste internazionali con IF e su PUBMED/Scopus/WOS/Researchgate]**

IF Medio: 3.008

IF = tratto dal **Journal Citation Reports** (ISI), 2018 - <https://www.jcrweb.com>

h-index: **27**

Numero totale citazioni: **1.837**

REVIEW SU RIVISTE NAZIONALI SENZA IF

1. P. Iannetti e **A. Polizzi**

Novità cliniche e terapeutiche sulle malattie demielinizzanti. dell'infanzia
Prospettive in Pediatria 2003;251-264

LAVORI ORIGINALI SU RIVISTE NAZIONALI

2. A. Tinè, R. Rizzo, R. Bianchini, L. Mauceri, P. Smilari, **A. Polizzi**

Microcefalia ad eredità autosomica dominante: descrizione di tre casi familiari
Rivista Pediatrica Siciliana 1995;50:155-158

3. **A. Polizzi**, RM. Leonardi, T. Tripi, L. Mauceri, G.Sorge

Sindrome di Williams. Contributo clinico.

Rivista Italiana di Odontoiatria Infantile 1995;6:11-18

4. **A. Polizzi**, L. Jacobson, A.Vincent. Artrogriposi ed anticorpi materni. *Gaslini*

1997;29:320-321

Dati personali La sottoscritta autorizza il trattamento dei propri dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" e sue successive modifiche.

Luogo e data Catania, 19 Marzo 2019

In fede,
Dr.ssa Agata Rita Maria Polizzi

