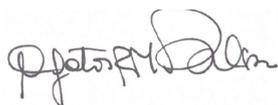


**CURRICULUM DELL'ATTIVITA' SCIENTIFICA E DIDATTICA
(redatto ai sensi degli Artt. 46 e 47 del D.P.R. 28.12.2000, n. 445)**

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, 9 Febbraio 2021



**INFORMAZIONI
PERSONALI**

Agata Rita Maria POLIZZI



 Viale XX Settembre, 21 - 95128 Catania

 338 2265440

 agata.polizzi1@unict.it;

Sesso F | [Data di nascita](#) 13/04/1967 | [Nazionalità](#) Italiana

TITOLO DI STUDIO MD, PhD

**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 "Tricotodistrofia, 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.

**ESPERIENZA
PROFESSIONALE e
INCARICHI**

Da 21.12.2018

RUOLO ATTUALE

Professore Associato di Pediatria (SSD MED 38)

Dipartimento di Scienze della Formazione

Università degli Studi di Catania

ATTIVITA' DI RICERCA

Da 16.07.2008 a
30.11.2018

Incaricato di Ricerca/Consulente clinico

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 per
specifici
programmi/progetti
nazionali ed
internazionali

Da 2008 a 2015 *Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma.*

**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).

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).

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).

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, immunoistochimica 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 immunistochemica e ELISA, interpretazione dei risultati.

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

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

ATTIVITA' CLINICA ASSISTENZIALE [ITALIA]

Da 16.07.2008
a Novembre 2018

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
Dicembre 2018

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 Giornata

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.

ATTIVITÀ DIDATTICA

Anno Accademico
2018-2019

CdS: Scienze e Tecniche Psicologiche

Insegnamento: PSICOPATOLOGIA dell'INFANZIA e dell'ADOLESCENZA

- Ore lezioni frontali: 30; CFU:5
- Verifica apprendimento (prova orale): 40 ore
- *Ricevimento studenti: 108 ore (*gennaio - settembre 2019)
- Tesi n.49: 245 ore

Dipartimento di Scienze della Formazione, Università degli Studi di Catania

Corso di specializzazione TFA – Sostegno (IV ciclo)

Insegnamento: NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

- Infanzia e Primaria Ore lezioni frontali:30; CFU:4
- Secondaria di I grado Ore lezioni frontali:30; CFU:4
- Secondaria di II grado Ore lezioni frontali:30; CFU:4
- Verifica apprendimento (prova scritta) preparazione test + correzione = 5 ore
- Ricevimento corsisti:10 ore
- Correzioni prove scritte per l'accesso al corso di specializzazione TFA-Sostegno per la scuola secondaria di 1° grado: 24 ore
- Prove orali per l'accesso al corso di specializzazione TFA-Sostegno per la scuola secondaria di 1°grado (membro commissione d'esame): 45 ore
- Esami finali orali secondaria II grado (membro commissione d'esame) per conseguimento specializzazione TFA-Sostegno: 24 ore

Dipartimento di Scienze della Formazione, Università degli Studi di Catania

Anno Accademico
2019-2020

CdS: Scienze della Formazione e dell'Educazione

Insegnamento: NEUROLOGIA DELLO SVILUPPO

- Ore lezioni frontali: 60; CFU:10

Insegnamento: PEDIATRIA

- Ore lezioni frontali: 36; CFU:6

CdS: Scienze e tecniche psicologiche

Insegnamento: PEDIATRIA

- Ore lezioni frontali: 30; CFU:5
- Verifica integrata degli apprendimenti (prove orali): 40 ore
- Ricevimento studenti: 132 ore
- TESI n.43 = 215 ore

Dipartimento di Scienze della Formazione, Università degli Studi di Catania

Corso di specializzazione TFA – Sostegno (V ciclo idonei)

Insegnamento: NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

- Infanzia e Primaria Ore lezioni frontali:30; CFU:4
- Secondaria di I grado Ore lezioni frontali:30; CFU:4
- Secondaria di II grado Ore lezioni frontali:30; CFU:4
- Verifica apprendimento (prova orale): preparazione casi clinici 6 ore
- Ricevimento corsisti: 2 ore

Dipartimento di Scienze Politiche e Sociali, Università degli Studi di Catania

CdS: Scienze dell'Educazione e della Formazione

Docente tutor didattico per tirocinio esterno studenti L-19

*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

Docenza

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

Docenza

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

Docenza

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 CFU**

29.01.2010

Docenza

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

Docenza

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**

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

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

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).

Contributo per elaborazione e implementazione del progetto

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).

Contributo per elaborazione e implementazione del progetto

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).

Contributo per elaborazione e implementazione del progetto

2017-2018 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

2018-2019 Progetto SUD Malattie rare senza diagnosi. Nell'ambito dell'accordo di collaborazione tra Istituto Superiore di Sanità, Roma e Farmindustria (2019)

Partecipanti:

Domenica Taruscio (responsabile scientifico), Istituto Superiore di Sanità

Marco Salvatore, Istituto Superiore di Sanità

Giuseppina Annichiarico, Coordinamento Malattie Rare, Regione Puglia

Francesco Brancati, Università L'Aquila

Marco Castori, IRCCS S.Giovanni Rotondo

Agata Polizzi, Università di Catania

Manuela Priolo, UO Genetica, Reggio Calabria

2018 - 2021 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: Prof.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**)

LIMeNar - Uso e contesti applicativi delle linee di indirizzo per l'utilizzo della medicina narrativa in ambito clinico-assistenziale e associativo.

Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS).

Prof. A.Polizzi Membro dello Steering Committee

Musica e sindrome di Williams: percorsi complementari per un approccio interdisciplinare alla sindrome

Centri partecipanti:

Domenica Taruscio (responsabile scientifico), MD

Amalia Egle Gentile, PsyD

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Agata Polizzi, MD, PhD

Dipartimento di Scienze della Formazione, Università degli studi di Catania, Catania

Stefano Vicari, MD

Dipartimento di Scienze della vita e sanità pubblica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Paolo Alfieri, MD

Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Maria Cristina Digilio, MD

Malattie Rare e Genetica Medica, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma (Italia)

Giorgio Albani, concertista, compositore, multimedia artist

Conservatorio "L. Cherubini", Firenze

D.I.M.A. International Music Academy, Arezzo (Italia)

Serena Meloni, musicista, docente e coordinatore didattico

D.I.M.A. International Music Academy, Arezzo (Italia)

Monica Volpini e Marco Morricone

Associazione Armonica Onlus, Roma (Italia)

Bernardino Fantini, MD

Facoltà di Medicina e Dipartimento di Musicologia, Università di Ginevra, Ginevra (Svizzera)

Paolo Tortiglione, compositore

Conservatorio Giuseppe Verdi, Milano (Italia)

Leopoldo Tortonia

Associazione Italiana Sindrome Di Williams Onlus (AISW)

Paola Risso

Associazione Persone Sindrome di Williams (APW)

Malattie rare al tempo del COVID-19: dall'emergenza alla ripartenza. Come i malati rari e le loro famiglie vivono la pandemia.

Responsabili scientifici:

Prof Agata Polizzi, Dipartimento di Scienze della Formazione

Università degli Studi di Catania

Prof. Martino Ruggieri, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale

AOU Policlinico

Università degli Studi di Catania

In collaborazione con:

Dr.ssa Amalia Egle Gentile, Centro Nazionale Malattie Rare,

Istituto Superiore di Sanità, Roma

Prof. Santo Di Nuovo, Dipartimento di Scienze della Formazione

Università degli Studi di Catania

Visibile e Invisibile: percorsi interdisciplinari per una fruibilità diffusa dei beni museali. Ricerca-azione per una didattica inclusiva. VisInMusa.

Nell'ambito del piano di incentivi per la ricerca di Ateneo 2020/2022

Università degli Studi di Catania

Responsabile scientifico: Prof Paolina Mulè, Dipartimento di Scienze Politiche e Sociali, Unict

Partecipanti:

Mazzone Stefania Dipartimento di Scienze Politiche e Sociali, Unict,

Faraci Elena Gaetana, Dipartimento di Scienze Politiche e Sociali, Unict

Annino Alessio, Dipartimento di Scienze Politiche e Sociali, Unict

Valenti Rita Maria Francesca, Dipartimento di Ingegneria civile e Architettura, Unict

Impollonia Nicola, Dipartimento di Ingegneria civile e Architettura, Unict
Cantone Fernanda, Corso di Laurea in Architettura, Unict
Trigilia Lucia, Dipartimento di Ingegneria civile e Architettura, Unict
Perciavalle Valentina, Dipartimento di Scienze della Formazione, Unict
Polizzi Agata, Dipartimento di Scienze della Formazione, Unict
Piazza Roberta, Dipartimento di Scienze della Formazione, Unict
Sagone Elisabetta, Dipartimento di Scienze della Formazione, Unict

ATTIVITÀ GESTIONALI

Anno Accademico
2018/2019

Membro **Commissione giudicatrice** per l'espletamento delle selezioni concorsuali per l'ammissione ai percorsi di formazione per il conseguimento della **specializzazione per le attività di sostegno** didattico agli alunni con disabilità (IV Ciclo)

Dipartimento di Scienze della Formazione, Università di Catania

Membro **Commissione esaminatrice** per lo svolgimento dell'esame finale (secondaria II grado) corso di **specializzazione per le attività di sostegno (TFA-Sostegno)** (IV ciclo)

Membro collegio docenti **Dottorato di ricerca** in "Processi formativi, modelli teorico-trasformativi e metodi di ricerca applicati al territorio" XXXV ciclo,
Dipartimento di Scienze della Formazione, Università di Catania

Anno Accademico
2019/2020

Membro **Commissione giudicatrice** per l'espletamento delle selezioni concorsuali per l'ammissione ai percorsi di formazione per il conseguimento della **specializzazione per le attività di sostegno (TFA-Sostegno)**, ordine I grado.

Dipartimento di Scienze Politiche e Sociali, Università di Catania

Membro collegio docenti **Dottorato di ricerca** in "Processi formativi, modelli teorico-trasformativi e metodi di ricerca applicati al territorio" XXXVI ciclo,
Dipartimento di Scienze della Formazione, Università di Catania

Anno Accademico
2020/2021

Responsabile Progetto di Ricerca Dipartimentale (fondi FIRD, bando 2017): **Giochi e tecnologia: da metodo formativo a patologia compulsiva (fondo assegnato: 22.013,52 euro)** a partire da Novembre 2020

Dipartimento di Scienze della Formazione, Università di Catania

Membro **Gruppo di Gestione per l'Assicurazione di Qualità (AQ).**

CdS Scienze dell'Educazione e della Formazione.

Dipartimento di Scienze della Formazione, Università di Catania

COMPETENZE PROFESSIONALI

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 immunoistochimica. [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 e 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.

Lingua madre Italiano

Altre lingue	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Letture	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, progettuale e di sensibilizzazione in ambito scientifico-divulgativo.

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
- All Life
- Cerebellum

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, Ferrelli 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 Culturale Pediatri Paidos, Catania, 16 Febbraio 2019

81. **A.Polizzi.** Ti chiamerò per nome. Progetti, strategie, azioni per le malattie senza diagnosi. Tavola rotonda. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 29 Marzo 2019

82. **A.Polizzi.** Le malattie rare al tempo del Covid-19. Paidos, Associazione Culturale Pediatri, Catania, 10 Ottobre 2020

83. **A.Polizzi.** Malattie immuno-mediate materne e neurosviluppo. Webinar: Malattie immuno-mediate del sistema nervoso in età pediatrica: quando sospettarle, come diagnosticarle e trattarle. Società di Neurologia Pediatrica. 8 Gennaio 2021

TERZA MISSIONE

TERZA MISSIONE

Dal 2018 al 2021

Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso" dedicato alla sensibilizzazione delle malattie rare

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
Edizioni X, XI, XII, XIII

Membro del Comitato scientifico-organizzativo

Link alla XII edizione: <https://www.uniarno.org/scienza-e-arte-evento-premiazione-volo-di-pegaso-2020/>

Membro del Comitato scientifico-organizzativo Convegno: "10 anni tra arte, salute e scienza. Viaggio nel Concorso letterario, artistico e musicale dedicato alle malattie rare Il Volo di Pegaso", organizzato da ISS-CNMR e Museo delle Civiltà di Roma, in collaborazione con MatEr-Movie, Art, Technologiese and Research e Satisfaction, con il Patrocinio di MIBACT-Ministero dei Beni e delle Attività Culturali e del Turismo. Museo delle Civiltà, Roma, 12.06.2018

Membro del Comitato scientifico-organizzativo dell'evento RARE DISEASE DAY 2019: un ponte tra scienza ed arte, con la Cerimonia di Premiazione della XI edizione del Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso", organizzato da ISS-CNMR. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 01.03.19.

Membro del Comitato scientifico-organizzativo dell'evento scientifico-divulgativo "Scienza e Arte. Insieme per le malattie rare, con la Cerimonia di Premiazione della XII ed. del Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso", organizzato da ISS-CNMR e UNIAMO Fimr Onlus. Teatro Piccolo Eliseo, Roma, 24.02.20.

Membro del Comitato scientifico-organizzativo dell'evento scientifico-divulgativo e cerimonia di premiazione del Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso"
Roma, 23.02.2021
Evento webinar

Catalogo della Mostra XI Ed. del Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso". A cura di Antonella Sanseverino, Daniele Savino, Antonella Ester Casazza, Angela Ruocco, **Agata Polizzi**, Amalia Egle Gentile e Domenica Taruscio, Roma, 2020

Sezione Narrativa: <https://sway.office.com/M5ljj4QUrBv8iFb6?ref=Link>

Sezione Poesia: <https://sway.office.com/u9zTFfGOOSxlEV6n?ref=Link>

Sezione Arti visive: <https://sway.office.com/3CjxSXvlvsFvFGJE?ref=Link>

Sezione Musica: <https://sway.office.com/3CjxSXvlvsFvFGJE?ref=Link>

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

2019 Polizzi A, Gentile AE, Taruscio D. Vivere con la Pandas il bisogno di uscire dalle zone d'ombra. Postfazione a: Piccole vite sospese. La sindrome PANDAS tra evidenze scientifiche e storie personali. Cinthia Caruso. Carrocci editore, Roma, 2019 ISBN 9788843098620

Polizzi A. PANDAS: paradigma di una patologia complessa in cerca d'identità.
In: La complessità della cultura. Flussi, identità, valori. A cura di F.Paterniti e D.Privitera. Franco Angeli, Milano, 2019 ISBN 978-88-917-8911-2

Di Stefano AP, Criscenti A, **Polizzi A.**
Povertà educativa, di relazione e disagio socio-economico: interventi educativi precoci a protezione dello sviluppo psico-fisico del bambino.
Laos. Rivista di Scienze Religiose e Umanistiche. 2019;26:7-20

Arte e scienza nelle malattie rare.

Organizzazione e coordinamento a cura di **A.Polizzi.**
Dipartimento Scienze della Formazione, Università di Catania
Gemellato con l'evento "Se fossi Leonardo...": un ponte tra arte e scienza, Frascati Scienza (progetto europeo BEES)
Evento per la Notte Europea dei Ricercatori 2019, nell'ambito del progetto europeo SHARPER NIGHT, Università di Catania
Catania, 28.09.2019

2020 Santangelo MF, Di Stefano AP, Leonardi M, **Polizzi A.**
La scienza della musica a servizio dell'uomo. Considerazioni storiche, pedagogiche e cliniche.
Laos. Rivista di Scienze Religiose e Umanistiche. 2020;27(1):73-82

Ruggieri M, Ruggieri G, **Polizzi A.**
La Neurologia e la Psichiatria del bambino attraverso i secoli.
Laos. Rivista di Scienze Religiose e Umanistiche. 2020;27(3):21-58

Conosciamo le malattie rare. **A.Polizzi.**
In: Viaggio di solidarietà nelle terre degli uomini. SHANTI. Vol.1:pp16-18, 2020

I bambini e le malattie rare

A.Polizzi
Dipartimento Scienze della Formazione, Università di Catania
Evento webinar per la Notte Europea dei Ricercatori 2020, nell'ambito del progetto europeo SHARPER NIGHT, Università di Catania
27.11.2020
<http://www.disfor.unict.it/it/content/il-disfor-alla-notte-europea-dei-ricercatori-sharper-night>

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.*

 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. (2018) 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. Polizzi A. Ruggieri M. Come orientarsi nel complesso mondo delle malattie rare: un approccio pratico alla loro diagnosi e gestione. Responsabili scientifici progetto editoriale. 2018 CNR, Edizioni, Roma ISBN 9788880803027

La Mendola 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 neurofibromatosis: clinical manifestations, natural history and management*, pp. 139-160

2. Neurocutaneous Disorders. Phakomatosis & 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*

CONTRIBUTI SCIENTIFICI per siti WEB e PORTALI
1. **Enciclopedia Salute - Ministero della Salute: Area Malattie Rare**
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.congliocchituo.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.congliocchituo.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/chisiamoiss#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*

**PUBBLICAZIONI
SCIENTIFICHE**

- REVIEW DIETRO INVITO1. **Polizzi A**, Vincent A., Huson SM.
IN RIVISTE INTERNAZIONALI SU
PUBMED/SCOPUS/WOS/RESEARCHGATE
Teratology 2000;62:332-334
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
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
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;33:569-573
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;2014:282-489
6. **Polizzi A**, Balsamo A, Taruscio D.
Rare diseases research and practice.
Endocr Dev 2014;27:234-56
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;87:401-410
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
- ARTICOLI IN RIVISTE
SU
PUBMED/SCOPUS/WO
S/RESEARCHGATE
9. 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
10. Rizzo R, Sorge G, **Polizzi A**.
Clinical heterogeneity of Proteus syndrome. Report of three patients
Ital J Pediatr 1995;21:105-111
11. 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
- 12.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
- 13.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
- 14.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.
- 15.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.
- 16.Ruggieri M, **Polizzi A**, Franzò 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
- 17.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
- 18.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
- 19.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
- 20.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
- 21.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
- 22.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.

Selezionato per l'edizione italiana di *Pediatrics*

23. 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.

24. 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.

25. 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

26. 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. Newsom-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;841:482-496

27. 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

28. 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

29. **Polizzi A**, Clover L, Incorpora G, Lang B, Vincent A

Antibodies to voltage-gated (VG) ion channels and glutamic acid decarboxylase (GAD) in childhood forms of epilepsies.

J Neuroimmunol 1998;90:92-93

30. **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.

31. 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.

32. 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

33. 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.

34. Ruggieri M, **Polizzi A**, Pavone L, Grimaldi LME.

Multiple sclerosis in children with less than 6 years of age

Neurology 1999;88:671-674.

35. Pavone P, Parano E, Incorpora G, **Polizzi A**.

On a rare hereditary encephalopathy: Aicardi–Goutiers syndrome.

Ital J Pediatr (IJP) 1999;25:1123-1125

36. 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

37. **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

38. 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

39. Ruggieri M, **Polizzi A**.

Segmental neurofibromatosis [multiple letters].

J Neurosurg 2000;93:530-532

40. Ruggieri M, **Polizzi A**, Rampello L, Raffaele R, Pero G, Pavone L.

Neurofibromatosis type 2 (NF2) in childhood

Neurol Scie 2000;21(4 Suppl)

41. Ruggieri M, **Polizzi A**, Rampello L, Raffaele R, Pern G, Pavone L.

Neuroimaging findings in hypomelanosis of Ito

Neurol Scie 2000;21(4 Suppl)

42. Ruggieri M, **Polizzi A**.

Choroidal abnormalities and mental retardation in neurofibromatosis type 1.

The Lancet 2001;357:311-312

43. Ruggieri M, Magro G, **Polizzi A**.

Tumors and hypomelanosis of Ito.

Arch Pathol Lab Med 2001;125:599-601

44. **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

45. **Polizzi A**, Ruggieri M, Vincent A.
Pyridostigmine-induced microcephaly.
Neurology 2001;56:1606-1607
46. **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
47. **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
48. **Polizzi A**
Myasthenic syndromes in childhood.
Ital J Pediatrics 2001;27:186-194
49. Greco F, Finocchiaro M, **Polizzi A**, Caruso M.
Early-onset of septo-optic dysplasia. A case report with follow-up.
Minerva Pediatr 2002;54:57-62
50. 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
51. **Polizzi A**, Coghill McShane MA, Squier W.
Acute ataxia complicating Langerhans cell histiocytosis.
Arch Dis Child 2002;86:130-131
52. 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
53. 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
54. 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
55. 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
56. 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, Le Piane 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

57. 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

58. Pavone P, Parano E, **Polizzi A**, Sorge G.

A girl with palatoschisis, hypodontia and lower lip pits.

Ital J Pediatr 2004;30:343-345

59. 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

60. 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

61. **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

62. **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

63. **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

64. Ruggieri M, Spalice A, **Polizzi A**, Roggini M, Iannetti P.

Bilateral periventricular nodular heterotopia with amniotic band syndrome.

Pediatr Neurol 2007;36:407-410

65. 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;152:244-249

66. 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

67. 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

68.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;25:211-216

69.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;25:111-118

70.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

71.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

72.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;41:246-255

73.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

74.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;155:582-585

75.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;28:141-145

76.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

77. 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 followup.
Epilepsia 2012;53:e-102-105
78. 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;33:1401-1405
79. 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;22:351-353
80. 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
81. **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
82. 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:2870-2880
83. 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
84. 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
85. 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, hypersarrhythmia, and optic atrophy (PEHO syndrome): report of the first Italian cases.
The Child 2013;1:e-6
86. 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

87. 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

88. 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

89. 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

90. 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

91. 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

92. 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

93. 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

94. Taruscio D, Agresta L, Amato A, Bernardo G, Bernardo L, Braguti F, Carbone P, Carta C, Ceccarini M, Censi F, Coppola S, Crialesi 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

95. **Polizzi A**, Balsamo A, Bal MO, Taruscio D.
Rare diseases research and practice.
Under Diff Dis Sexual Dev 2014;27:234-256

96. 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

97. 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:242-251

98. 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

99. 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

100. 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

101. 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

102. 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

103. 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

104. 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
105. 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
106. 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
107. **Polizzi A**, Carbone P and Taruscio D.
Expanded newborn screening: a chessboard motif in public health
J Pediatr Biochem 2016;6:65-69
108. 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
109. Ruggieri M, **Polizzi A**, Strano S, Schepis C, Morano M, Belfiore G, Palmucci S, Foti PV, Pirrone C, Sofia V, Salpietro V, Milone P.
Mixed vascular nevus syndrome.
Quant Imag Med Surg 2016;6:515-524
110. 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
111. 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
112. 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
113. 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

114.Ruggieri M, Praticò AD, Scuderi A, Sorge G, **Polizzi A**.
The multiple faces of artwork diagnoses.
Lancet Neurol 2017;16:417-418

115.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

116.Ruggieri M, Praticò AD, 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

117.Ruggieri M, Praticò AD, Catanzaro S, Palmucci S, **Polizzi A**.
Did Cro-Magnon 1 have neurofibromatosis type 2?
The Lancet 2018;392:632-633

118.Ruggieri M, Praticò AD, Lacarrubba F, Micali G, Schepis C, **Polizzi A**.
Archetypical patterns of cutaneous mosaicism
J Pediatr Neurol 2018;16:255-264

119.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;16:265-275

120.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;16:276-281

121.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;16:282-287

122.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;16:288-296

123.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;16:297-304

124. 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;16:305-312

125. 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;16:313-318

126. Praticò AD, **Polizzi A**, Garozzo MT, Catanzaro S, Pirrone C, Micali G, Zanchi A, Salafia S, Praticò ER, Ruggieri M, Resta N.
Microcephaly capillary malformation syndromes
J Pediatr Neurol 2018;16:319-327

127. Praticò AD, **Polizzi A**, Salafia S, Praticò ER, Garozzo MT, Sullo F, Catanzaro S, Belfiore G, Pirrone C, Zanghi A, Fiumara A, Ruggieri M, Resta N.
Megalencephaly capillary malformation syndromes
J Pediatr Neurol 2018;16:328-337

128. 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;16:338-346

129. Venti V, Marino S, La Mendola F, Praticò AD, Garozzo MT, **Polizzi A**, Pirrone C, Lacarrubba F, Micali G, Quattrocchi E, Schepis C, Zanchi A, Praticò ER, Pascual-Castroviejo I, Ruggieri M.
Speckled lentiginous nevus syndrome
J Pediatr Neurol 2018;16:347-351

130. 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;16:352-361

131. 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;16:362-368

132. 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;16:369-377

133. **Polizzi A**, Gentile AE, Taruscio D.
Art and Science. Competing to raise awareness of rare diseases.
The Lancet Neurology 2019;18:721-722

134. Chessa L, Ruggieri M, **Polizzi A**.
Progress and prospects for treating ataxia-telangiectasia.
Exp Op Orphan Drug 2019;7:233-251
135. Tornali C, Martini M, Vecchio FAGG, Bragazzi NL, Praticò AD, **Polizzi A**,
Ruggieri M, Vecchio I.
Cognitive disabilities and bioethical implications in Down syndrome.
Acta Medica Mediterranea 2019;35:3501
136. Pavone P, **Polizzi A**, Marino SD, Corsello G, Falsaperla R, Marino S,
Ruggieri M.
West syndrome: a comprehensive review.
Neurol Sci 2020;41:3547-3562.
137. Pavone P, Ruggieri M, Marino SD, Corsello G, Pappalardo X, **Polizzi A**,
Parano E, Romano C, Marino S, Praticò AD, Falsaperla R.
Chromosome 15q BP3 to BP5 deletion is a likely locus for speech delay and
language impairment: Report on a four-member family and an unrelated boy.
Mol Genet Genomic Med 2020;8:e1109.
138. La Cognata V, Guarnaccia M, **Polizzi A**, Ruggieri M, Cavallaro S.
Highlights on Genomics Applications for Lysosomal Storage Diseases.
Cells. 2020;14;9:1902.
139. Ruggieri M, **Polizzi A**, Catanzaro S, Bianco ML, Praticò AD, Di Rocco C.
Neurocutaneous melanocytosis (melanosis).
Childs Nerv Syst. 2020;36:2571-2596.
140. Sullo F, Palmucci S, **Polizzi A**, Ruggieri M, Praticò AD.
A child with rhombencephalosynapsis, agenesis of the trigeminal ganglion and
optic coloboma (without alopecia): a variant of the cerebellotrigeminaldermal
dysplasia?
Clin Dysmorphol. 2020;29:202-206.
141. Ruggieri M, **Polizzi A**, Marceca GP, Catanzaro S, Praticò AD, Di Rocco C.
Introduction to phacomatoses (neurocutaneous disorders) in childhood.
Childs Nerv Syst. 2020;36:2229-2268.
142. Salvatore M, **Polizzi A**, De Stefano MC, Florida G, Baldovino S,
Roccatello D, Sciascia S, Menegatti E, Remuzzi G, Daina E, Iatropoulos P, Bembì
B, Da Riolo RM, Ferlini A, Neri M, Novelli G, Sangiuolo F, Brancati F, Taruscio D.
Improving diagnosis for rare diseases: the experience of the Italian undiagnosed
Rare diseases network.
Ital J Pediatr. 2020;46:130.
143. Pavone P, Pappalardo XG, Praticò AD, **Polizzi A**, Ruggieri M, Piccione M,
Corsello G, Falsaperla R.
Primary Microcephaly with Novel Variant of MCPH1 Gene in Twins: Both
Manifesting in Childhood at the Same Time with Hashimoto's Thyroiditis.
J Pediatr Genet. 2020;9:177-182.
144. Cirillo E, Giardino G, Ricci S, Moschese V, Lougaris V, Conti F, Azzari

C, Barzaghi F, Canessa C, Martire B, Badolato R, Dotta L, Soresina A, Cancrini C, Finocchi A, Montin D, Romano R, Amodio D, Ferrua F, Tommasini A, Baselli LA, Dellepiane RM, **Polizzi A**, Chessa L, Marzollo A, Cicalese MP, Putti MC, Pession A, Aiuti A, Locatelli F, Plebani A, Pignata C.

Consensus of the Italian Primary Immunodeficiency Network on transition management from pediatric to adult care in patients affected with childhood-onset inborn errors of immunity.

J Allergy Clin Immunol. 2020;146:967-983.

REVIEW SU RIVISTE NAZIONALI SENZA IF

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

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

LAVORI ORIGINALI SU RIVISTE NAZIONALI

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

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

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

Sindrome di Williams. Contributo clinico.

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

4. Polizzi A, Jacobson L, Vincent A. 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, 9 Febbraio 2021

In fede,
Dr.ssa Agata Rita Maria Polizzi

