

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**Martina Busè**

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

- Date 03/07/2006  
**Diploma di Maturità Scientifica**, conseguito presso il Liceo Scientifico "S. Cannizzaro" di Palermo, con votazione 100/100.
- Date 27/07/2012  
**Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia**, conseguita presso l'Università degli Studi di Palermo, Anno Accademico 2011-2012, con tesi di laurea sperimentale dal titolo "Sindrome da delezione/duplicazione 16p11.2: osservazione su 5 pazienti in età evolutiva", con voto 110/110 e la lode.
- Date 07/02/2013  
Esame di Stato di **Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo** presso l'Università degli Studi di Palermo, Seconda Sessione anno 2012.
- Date 08/08/2018  
**Diploma di Specializzazione in Pediatria**, conseguito presso l'Università degli Studi di Palermo, Anno Accademico 2016-2017, con tesi dal titolo "Le microcefalie primitive a trasmissione autosomica recessiva: protocollo diagnostico e applicazione della Next Generation Sequencing", votazione 50/50.

**CAPACITÀ E  
COMPETENZE PERSONALI**

Partecipazione a numerosi corsi di formazione in Pediatria e Neonatologia, tra cui:

- 8-10/05/2014  
**Corso di formazione per specializzandi su Sindromi Malformative e Malattie Metaboliche Ereditarie** – ONSP, Milano
- 05/10/2016  
**Esecutore PBLs-D** – SIMEUP, Palermo
- 03-04/11/2016  
**Esecutore PALS** – SIMEUP, Catania

**MADRELINGUA**

**Italiano**

**ALTRE LINGUE**

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale
  
- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

**Inglese**

Buono  
Buono  
Buono

**Francese**

Scolastico  
Scolastico  
Scolastico

CAPACITÀ E COMPETENZE  
TECNICHE

Ottima conoscenza e utilizzo dei programmi Microsoft Office (Word, Power Point, Excel).  
Utilizzo di banche dati e siti di aggiornamento nel campo della ricerca genetica.

ESPERIENZE PROFESSIONALI E  
FORMATIVE

Da gennaio 2011 a luglio 2012 **studente interno** presso il Centro di Riferimento Regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche, Dipartimento Universitario Materno-infantile di Palermo.

Da settembre 2012 ad agosto 2013 **medico volontario** presso il Centro di Riferimento Regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche e l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Palermo.

Dal 08 agosto 2013 al 08 agosto 2018 **Specialista in formazione presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria** dell'Università degli Studi di Palermo.

Dal dicembre 2018 al maggio 2019 incarichi di **sostituzione presso Punti di Primo Intervento Pediatrico** dell'ASP6 di Palermo.

Dal 01 maggio 2019 al 31 ottobre 2019 **incarico a tempo determinato presso il Punto di Primo Intervento Pediatrico di Trapani**, del Distretto Sanitario di Trapani.

Dal 10 giugno 2019 al 09 giugno 2021 **incarico di collaborazione coordinata e continuativa di Medico Genetista** presso la U.O.S.D Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia –Cervello di Palermo.

Dal 01 luglio 2021 al 15 ottobre 2022 **Dirigente Medico a tempo determinato** presso la U.O.C. Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia –Cervello di Palermo.

Dal 16 ottobre 2022 al 03 febbraio 2024 **Dirigente Medico a tempo indeterminato** presso la U.O.C. Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia –Cervello di Palermo.

Dal 04 febbraio 2024 ad oggi **Dirigente Medico a tempo indeterminato, con incarico di base "presa in carico di patologie genetiche ultra-rare"** presso la U.O.C. Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia –Cervello di Palermo.

- Busè M, Giuffrè M, Martines M, Piro E, Piccione M, Corsello G. 16p11.2 microdeletion/microduplication syndrome: further characterization of a critical region for neuropsychiatric development.** Acta Medica Mediterranea 2013; 29: 241-246.
- Piro E, Martines M, Ballacchino A, **Busè M**, Graziano F, Salzano M, Consiglio V, Antona V, Corsello G. **Copy number variations in the etiology of epilepsy.** Acta Medica Mediterranea 2013; 29: 317-320.
- Piro E, **Busè M**, Sciarrabone GM, Antona V, Martines M, Ballacchino A, Piccione M, Corsello G. **Copy number variations in the etiology of autism spectrum disorders.** Acta Medica Mediterranea 2013; 29: 337-342.
- Piro E, Consiglio V, Agrifoglio M, Sireci F, Ballachino A, Salvago P, Martines F, Graziano F, **Busè M**, Sanfilippo C, Vecchio D, Salzano E. **Diagnosis and follow-up of complex congenital malformations/mental retardation (MRA/MR).** Acta Medica Mediterranea 2013; 29: 321-325.
- V. Insinga, M. Pensabene, M. Giuffrè, **M. Busè**, M. Cimador, G. Corsello, F. Siracusa. **Peritonite meconiale in una rara associazione di atresia ileale apple-peel con difetto di parete addominale.** Ped. Med. Chir. (Med. Surg. Ped.), 2014, 36: 124-127.
- Lauricella SA, **Busè M**, Consiglio VT, Cuttaia HC, Cigna V, Schillaci G, Piccione M. **Non-mosaic Tetrasomy Yp by Complex Isodicentric Rearrangement of the Y Chromosome: Prenatal Diagnosis with Cordocentesis in a Fetus with Abnormal Obstetric Ultrasound.** Gynecol Obstet (Sunnyvale) 2015, 5: 298.
- D. Vecchio, I. Ferrara, D. Ferrara, E. Salzano, V. Antona, V. Insinga, **M. Busè**, M. Giuffrè, G. Corsello. **Tuberous sclerosis complex in a patient carrying an atypical genomic rearrangement.** EUROMEDITERRANEAN BIOMEDICAL JOURNAL 2015, 10(S2):217-247.
- Lauricella SA, **Busè M**, Cavani S, Cuttaia HC, Malacarne M, Mazara MV, Pierluigi M, Piccione M. **A Rare Complex Structural Chromosomal Anomaly in Mosaic Due to the Instability of a Derivative Chromosome 18 in a Female Infertile Patient.** J Down Syndr Chr Abnorm. 2016, 2: 110.
- M. Busè**, H. C. Cuttaia, D. Palazzo, M. V. Mazara, S. A. Lauricella, M. Malacarne, M. Pierluigi, S. Cavani, M. Piccione. **Expanding the phenotype of reciprocal 1q21.1 deletions and duplications: a case series.** Italian Journal of Pediatrics, 2017, 43:61.
- M. Busè**, F. Graziano, F. Lunetta, G. Sullioti, V. Duca. **Inhaled nitric oxide as a rescue therapy in a preterm neonate with severe pulmonary hypertension: a case report.** Italian Journal of Pediatrics, 2018, 44:55.
- Pelizzo G, Puglisi A, Lapi M, Piccione M, Matina F, **Busè M**, Mura GB, Re G, Calcaterra V. **Type IV Laryngotracheoesophageal Cleft Associated with Type III Esophageal Atresia in 1p36 Deletions Containing the RERE Gene: Is There a Causal Role for the Genetic Alteration?.** Case Reports in Pediatrics, 2018.
- Busè M**, Piccione M. **Sindromi da iperaccrescimento e macrocrania.** Prospettive in Pediatria 2019; 49 (193):129-38.
- Mercadante F, **Busè M**, Salzano E, Fragapane T, Palazzo D, Malacarne M, Piccione M. **12q14.3 microdeletion involving HMG2 gene cause a Silver-Russell syndrome-like phenotype: a case report and review of the literature.** Italian Journal of Pediatrics, 46, 108 (2020).
- Graziano F, **Busè M**, Cassata N, Citrano M. **Cerebral Venous Thrombosis in a Child With Very-Early-Onset IBD.** Inflamm Bowel Dis. 2021 Mar 9.
- Graziano F, **Busè M**, Cassata N, Lentini VL, Citrano M. **IgA nephropathy in a child: Crohn's disease-associated or adalimumab induced?** Curr Med Res Opin. 2022 Jan;38(1):139-143.

Recalcati MP, Catusi I, Garzo M, Redaelli S, Massimello M, Maitz SB, Gentile M, Ponzi E, Orsini P, Zilio A, Montaldi A, Calò A, Capra AP, Briuglia S, La Rosa MA, Grillo L, Romano C, Bianca S, Malacarne M, **Busè M**, Piccione M, Larizza, L. (2022). **12q21 Interstitial Deletions: Seven New Syndromic Cases Detected by Array-CGH and Review of the Literature**. *Genes*, 13(5), 780.

Mercadante F, Piro E, **Busè M**, Salzano E, Ferrara A, Serra G, Passarello C, Corsello G, & Piccione M. (2022). **Cutis verticis gyrata and Noonan syndrome: report of two cases with pathogenetic variant in SOS1 gene**. *Italian journal of pediatrics*, 48(1), 152.

Graziano F, **Busè M**, Di Pisa M, Citrano M. **A rare case of sporadic colorectal adenocarcinoma in a child**. *Dig Liver Dis*. 2022 Jul;54(7):986-987.

Salzano E, Niceta M, Pizzi S, Radio FC, **Busè M**, Mercadante F, Barresi S, Ferrara A, Mancini C, Tartaglia M, & Piccione M. (2023). **Case report: Novel compound heterozygosity for pathogenic variants in MED23 in a syndromic patient with postnatal microcephaly**. *Frontiers in neurology*, 14, 1090082.

Leone MP, Morlino S, Nardella G, Pracella R, Giachino D, Celli L, Baldo D, Turolla L, Piccione M, Salzano E, **Busè M**, Lastella P, Zollino M, Cantone R, Grosso E, Zonta A, Pasini B, Piscopo C, De Maggio I, Priolo M, Mammi C, Foadelli T, Trabatti C, Savasta S, Iolascon A, Ferraris A, Lodato V, Di Giosaffatte N, Majore S, Selicorni A, Petracca A, Fusco C, Celli M, Guarnieri V, Micale L, Castori M. **Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in collagen genes associated with joint hypermobility**. *Hum Genet*. 2023 Jun;142(6):785-808.

**ABSTRACT A CONGRESSI  
SCIENTIFICI**

E. Piro, **M. Busè**, F. Graziano, M. Martines, L. Lagalla, M. Piccione, G. Corsello. **Un nuovo caso di sindrome da delezione 1q43-q44**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

E. Piro, **M. Busè**, S. D'Arpa, F. Graziano, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome da microdelezione 17q21.31: descrizione di tre casi**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

E. Piro, F. Graziano, **M. Busè**, M. Martines, G. Salvo, L. Lagalla, M. Piccione, G. Corsello. **Sindromi e controsindromi: analisi e descrizione della regione 5q35**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

V. Antona, **M. Busè**, F. Graziano, M. Martines, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome da del/dup 16p11.2: descrizione di una ampia casistica**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

E. Piro, F. Graziano, **M. Busè**, G. Salvo, R. Salvaggio, M. Piccione, G. Corsello. **Duplicazione 1q41-1q43/tetrasomia 1q41: descrizione di un caso clinico**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

E. Salzano, D. Vecchio, **M. Busè**, V. Insinga, M. Malacarne, M. Giuffrè, M. Piccione, G. Corsello. **Analisi genotipo-fenotipo in due pazienti con delezione 10q22.3-23.2**. V Congresso Nazionale Congiunto SIMMESN - SIMGePeD (Napoli, 26-28 novembre 2013).

**M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, F. Mercadante, D. Palazzo, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome da duplicazione 4q13.1-q21.23: descrizione di un paziente con coloboma congenito dell'iride**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

**M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, F. Mercadante, D. Palazzo, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Un nuovo caso di sindrome da microdelezione 14q22.1-q22.2**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

F. Mercadante, V. Antona, **M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome di Feingold: ruolo dell'A-CGH nelle sindromi ad elevata eterogeneità fenotipica**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

G.M. Sciarabone, V. Antona, **M. Busè**, A. Di Fiore, G. Gambino, F. Graziano, M. Malacarne, F. Mercadante, M. Piccione, G. Corsello. **Le Copy Number Variations nell'eziologia dei disturbi dello spettro autistico**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

F. Mercadante, E. Adrignola, **M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome da microdelezione distale 22q11.2: correlazione genotipo-fenotipo**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

G.M. Sciarabone, **M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, F. Mercadante, D. Palazzo, M. Piccione, G. Corsello. **Un caso di delezione interstiziale 4q13.3-q21.21 di 7,2 Mb ad insorgenza de novo in una bambina con lievi tratti dismorfici, deficit di crescita, ritardo cognitivo con ritardo e disturbo del linguaggio**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

F. Graziano, **M. Busè**, A. Di Fiore, M. Malacarne, F. Mercadante, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Duplicazione 15q11.1-15q13.3/9q33.1-9q33.1: descrizione di un caso clinico**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

A. Di Fiore, **M. Busè**, F. Graziano, M. Malacarne, G.M. Sciarabone, D. Palazzo, M. Piccione, G. Corsello. **Ricorrenti riarrangiamenti 10q22.3-q23.2: descrizione di tre casi clinici con ritardo psicomotorio e disturbi del comportamento**. 70° Congresso Nazionale della Società

Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

A. Gangemi, **M. Busè**, F. Graziano, M. Militello, S. D'Arpa, U. Corpora, N. Cassata, M. Citrano. **Crisi celiaca: un caso clinico ad esordio tardivo**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

S. D'Arpa, B. Papia, A. Gangemi, **M. Busè**, F. Graziano, A. Messina, C. Cilona, N. Cassata. **Otomastoidite acuta: il passo breve da un esordio silente ad una temibile complicanza**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

**M. Busè**, F. Graziano, F. Mercadante, M. Piccione, G. Corsello. **Trigonocefalia e disturbo misto evolutivo del linguaggio in un paziente con duplicazione 5q35.2**. Congresso Milano Pediatria 2014 (Milano, 20-23 novembre 2014).

M. Piccione, **M. Busè**, D. Palazzo, F. Graziano, F. Mercadante, A. Sajeva, G.M. Sciarabone, M. Malacarne, G. Corsello. **Delezione 2q32.2-q33.1: un caso di sindrome di Glass con piede torto congenito bilaterale**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Piccione, A. Sajeva, **M. Busè**, C. Gervasini, F. Graziano, L. Larizza, F. Mercadante, D. Palazzo, G.M. Sciarabone, G. Corsello. **Mosaicismo somatico per una mutazione di NIPBL identificato mediante Next-Generation Sequencing: descrizione di un caso clinico**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Piccione, F. Graziano, D. Palazzo, **M. Busè**, F. Mercadante, A. Sajeva, G.M. Sciarabone, M. Malacarne, G. Corsello. **Delezione 8q24.23-q24.3 in paziente con disturbo specifico del linguaggio, deficit attentivo e di autoregolazione motoria: correlazione genotipo-fenotipo**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Piccione, G.M. Sciarabone, D. Palazzo, **M. Busè**, F. Graziano, F. Mercadante, A. Sajeva, M. Malacarne, G. Corsello. **Riarrangiamento genomico complesso (duplicazione parziale Xq27.2 - tetrasomia parziale 15q11.1-13.1 – duplicazione parziale 15q13.2-13.3): descrizione clinica e correlazione genotipo-fenotipo**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

S. Marchese, **M. Busè**, M.C. Castiglione, A. Tricarico, M.C. Maggio, C. Alizzi, G. Corsello. **Turbe neurologiche in malattie autoimmuni**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Militello, **M. Busè**, F. Campisi, M. Allegro, F. Mulè, C. Cilona, N. Cassata. **Era malattia di Kawasaki o morbillo?** 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

F. Mulè, M. Allegro, F. Campisi, **M. Busè**, M. Militello, C. Adamo, N. Cassata. **Verosimile sindrome di Tolosa-Hunt con neuroimaging negativo e steroide-resistenza**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

F. Campisi, M. Militello, **M. Busè**, F. Mulè, M. Allegro, R. Ganci, N. Cassata. **Un dolore lombare persistente e notturno**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Piccione, **M. Busè**, A. D'Anna, D. Palazzo, H.C. Cuttaia, S.A. Lauricella. **Duplicazione 2q36.1-q37.3 associata a duplicazione 4q35.1 e 4q35.2: descrizione di un caso clinico e correlazione genotipo-fenotipo**. 72° Congresso Italiano di Pediatria (Firenze, 16-19 novembre 2016).

G. Galione, R. Roppolo, M.C. Castiglione, O. Bologna, A.M. Tranchida, **M. Busè**, M.C. Vella, E. Pecoraro, G. Corsello, G. Mulè, F. Cardella. **Alterazioni morfofunzionali precliniche delle grandi arterie di bambini e adolescenti con diabete mellito di tipo 1: dati preliminari**. 72° Congresso Italiano di Pediatria (Firenze, 16-19 novembre 2016).

M. Piccione, **M. Busè**, A. D'Anna, H.C. Cuttaia, M. Mazara, C. Scrimali, A. Pipitone, A. Ferrara, A. Giambona, A. Crivello, S.A. Lauricella. **Duplicazione interstiziale 6q25.3-q27 e delezione interstiziale 10q26.2-q26.3 in bambina con note dismorfiche e ritardo psicomotorio**. XIX Congresso Nazionale SIGU (Torino, 23-26 novembre 2016).

M. Piccione, F. Meli, **M. Busè**, A. D'Anna, H.C. Cuttaia, M. Mazara, M. Malacarne, M. Moscarelli, S.A. Lauricella. **Microduplicazioni del cromosoma X nelle disabilità intellettive non sindromiche**. XIX Congresso Nazionale SIGU (Torino, 23-26 novembre 2016).

S.A. Lauricella, H.C. Cuttaia, M. Mazara, C. Scrimali, A. Pipitone, M. Malacarne, D. Palazzo, **M. Busè**, A. D'Anna, M. Piccione. **Sindrome da delezione interstiziale 12q21: descrizione di un caso clinico**. XIX Congresso Nazionale SIGU (Torino, 23-26 novembre 2016).

**M. Busè**, M. Scalisi, M.M. D'Alessandro, A. Pelle, G. Pavone, S. Maringhini. **Eterogeneità fenotipica in rara variante di PH1 familiare**. 73° Congresso Italiano di Pediatria (Napoli, 30 maggio – 1 giugno 2017).

M. Scalisi, **M. Busè**, R. Cusumano, M.C. Sapia, S. Maringhini. **Sindrome nefrosica in una bambina celiaca**. 73° Congresso Italiano di Pediatria (Napoli, 30 maggio – 1 giugno 2017).

A. Gangemi, **M. Busè**, F. Graziano, G. Ottoveggio, C. Mosa, S. Tropia, O. Ziino, P. D'Angelo. **PRES: una drammatica ma reversibile encefalopatia associata a chemioterapia**. 73° Congresso Italiano di Pediatria (Napoli, 30 maggio – 1 giugno 2017).

**Busè M.**, Cavarretta G., Crivello A. M., Palazzo D., Piccione M. **La "controsindrome" di Williams, un fenotipo variabile e non facilmente riconoscibile: diagnosi in tre pazienti in età evolutiva**. 74° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 12-16 giugno 2018).

## PARTECIPAZIONE A CONGRESSI

Partecipazione a numerosi congressi e convegni scientifici riguardanti la Pediatria, la Neonatologia, la Genetica e le Malattie Rare.

### Comunicazioni orali:

**Sindrome di Rubinstein-Taybi: studio clinico e genetico su una casistica pediatrica**. 71° Congresso Italiano di Pediatria, Roma, 4-6 giugno 2015.

**Una rara associazione tra sindrome di Beckwith-Wiedemann e atresia esofagea: esordio e gestione delle urgenze in epoca neonatale**. Congresso Regionale Congiunto SIP, SIN, SIMEUP, SIAIP, SINP, Palermo, 27-29 settembre 2016.

### Partecipazione in qualità di Docente/Relatore:

*14° Corso di formazione per aspiranti volontari ospedalieri*. Palermo, 1 aprile 2014.  
Titolo della presentazione: **Aspetti sociali delle malattie rare**.

*Malattie dell'età evolutiva: confronto tra Pediatri & Specialisti, 4° edizione*. Custonaci (TP), 29 giugno – 1 luglio 2017.  
Titolo della presentazione: **Sindrome da delezione/duplicazione 1q21.1**.

*La genetica attraverso iconografie e casi clinici*. Palermo, 3-4 novembre 2017.  
Titolo della presentazione: **Disturbo dello spettro autistico: il punto di vista del genetista – Caso clinico**

*Anemie in pediatria: pratica clinica*. Palermo, 24 febbraio 2018.  
Titolo della presentazione: **Una atipica SEU...tipica!**

*Ponti Pediatrici di Endocrinologia – Il bambino con bassa statura*. Agrigento, 13 maggio 2023.  
Titolo della presentazione: **Quadri Sindromici associati alla bassa statura: dai segni clinici minori alla diagnosi genetica**.

## **ALTRO**

Incaricato nell'inserimento dati e nel monitoraggio del "Registro Nazionale Malattie Rare" presso l'U.O.C. di Genetica Medica dell'AOOR Villa Sofia-Cervello da novembre 2013 ad oggi.

Referente Regionale del "Registro Nazionale delle Malformazioni Congenite (RNMC)" presso l'U.O.C. di Genetica Medica dell'AOOR Villa Sofia-Cervello da febbraio 2024 ad oggi.

Revisore per riviste scientifiche internazionali, quali American Journal of Medical Genetics Part A e Italian Journal of Pediatrics.

Socio della Società Italiana di Pediatria (SIP) e Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

Palermo, 24/07/2024