

EUROPEAN  
CURRICULUM VITAE  
FORMAT



**NOME E COGNOME** MAURIZIO SCARPA  
**INDIRIZZO LAVORATIVO** Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Sanitaria  
Universitaria Friuli Centrale, Udine

**TELEFONO**

**E-MAIL**

**NAZIONALITÀ** Italiana, Iscritto Liste Elettorali Comune di Venezia.

**DATA E LUOGO DI NASCITA** 15 SETTEMBRE 1959, VENEZIA

**POSIZIONE ATTUALE** -Direttore Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare,  
Udine  
-Coordinatore Europeo, Rete di riferimento europea MetabERN per le  
malattie metaboliche ereditarie  
-Professore Associato di Pediatria Settore MED/38 Pediatria Generale e  
Specialistica, Settore Concorsuale 06/G1  
Università degli studi di Padova, Dipartimento Salute Donna e Bambino;  
Università di Padova, Italia,  
-Abilitazione Nazionale a Professore Ordinario di Pediatria 03-2017.

**FORMAZIONE** 1978: Maturità Classica, Liceo Classico Cavanis Venezia

Dicembre-1980-Novembre1985 (59m): Internato di Ricerca : Gruppo di  
Ricerca sulla Fibrosi Cistica, Prof. Lini Chiandetti, e preparazione tesi di  
Laurea in Medicina e Chirurgia. Dipartimento di Pediatria Università di  
Padova

Novembre 1978-Novembre 1985: CORSO DI STUDI PER LAUREA IN  
MEDICINA E CHIRURGIA UNIVERSITÀ DI PADOVA, 110/110 Tesi:  
Fisiopatologia della Fibrosi Cistica **(D.1)**

Dicembre 1985: ABILITAZIONE alla professione Medica, conseguito  
nella seconda sessione dell'anno 1985, Università degli Studi di Padova  
**(D.3)**

Gennaio 1986-Luglio 1987 (18m) : MOLECULAR BIOLOGY TRAINING:  
Postdoctoral fellowship for Prof. Gianni Cesareni's laboratory, Dept.  
Gene Structure and Regulation, European Molecular Biology Laboratory,  
(E.M.B.L.) Heidelberg, Germany; Tematica: Studio di Espressione di geni  
umani in librerie di Plasmide 2  $\mu$  di *Saccharomyces cerevisiae*, e creazione  
di librerie geniche in *E.coli*. **(D.5)**

Gennaio 1988-Luglio 1990 (30m): MOLECULAR GENETICS AND CLINICAL GENETICS TRAINING: Postdoctoral Fellowship. Prof. Charles Thomas Caskey's laboratory. Institute for Molecular Genetics, Baylor College of Medicine, Houston, Texas, U.S.A. Ricerca: Sviluppo di vettori retrovirali per la terapia genica del deficit di Adenosina Deaminasi (SCID) **(D.6)**

Gennaio 1985-Luglio 1989: CORSO SPECIALIZZAZIONE IN PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA UNIVERSITÀ DI PADOVA 70/70 e Lode Tesi: Sviluppo di vettori retrovirali per la terapia genica del deficit di adenosina Deaminasi (SCID) **(D.2)**

Novembre 1990-Giugno 1993 (31m): CONSULTANT IN MOLECULAR BIOLOGY Prof. GianFranco Bottazzo's Laboratory, Department of Immunology, The London Hospital Medical College, London, UK. Oggetto: Identificazione di sequenze virali integrate come cause del diabete tipo I. **(D.20)**

2001-2004: DOTTORATO DI RICERCA IN SCIENZE DELLO SVILUPPO, UNIVERSITÀ DI PADOVA. Tesi: Fisiopatologia e terapia della Mucopolisaccaridosi tipo II. **(D.4)**

**INCARICHI PROFESSIONALI  
CON RESPONSABILITÀ  
MANAGERIALE**

**Marzo 1991- Dicembre 2013: (264m)**

**Direttore Laboratorio per la Diagnosi e la Terapia delle Malattie Lisosomiali, Dipartimento Pediatria Università di Padova**

Attività: Sviluppo di procedure diagnostiche per le malattie metaboliche lisosomiali, sviluppo di tecnologie molecolari per la terapie genica delle stesse malattie con messa a punto di sistemi di espressione e di transfer mediante vettori retrovirus e adenovirali, microorganismi e nanoparticelle. Gestione scientifica e amministrativa di progetti di ricerca. Gestione di personale tecnico, e specialistico, gestione formazione studenti e dottorandi **(D.30)**

**Marzo 1991-Settembre 1998 (90m)**

**Tecnico laureato VII livello Dipartimento Pediatria Università di Padova**

Attività Svoluta: Coordinamento della ricerca sulle malattie rare da accumulo lisosomiale e assistenza a pazienti affetti da patologie rare: ambulatorio, e day hospital, attività di terapia intensiva per le malattie metaboliche. Servizio di Diagnostica Molecolare per lo screening del portatore di Fibrosi Cistica e molecolare per le malattie da accumulo lisosomiale. Direzione laboratorio di Ricerca del Dipartimento di Pediatria presso il Centro di Ricerca Interdipartimentale per le Biotecnologie Innovative (C.R.I.B.I.), Università di Padova. Gestione scientifica e amministrativa di progetti di ricerca. Gestione di personale tecnico, e specialistico, gestione formazione studenti e dottorandi **(D.7)**

**Gennaio 1997-Dicembre 2005; (96m)**

**Dirigente Medico: Unità di Malattie Metaboliche Ereditarie, Dip. Pediatria Dipartimento Pediatria Università di Padova**

Attività Clinica: responsabilità di reparto, reperibilità diurna e

notturna, ambulatorio, DH e pronto soccorso, con particolare, riguardo alle patologie neuro metaboliche. Gestione scientifica e amministrativa di progetti di ricerca. Gestione di personale tecnico, e specialistico, gestione formazione studenti e dottorandi **(D.9)**

**Aprile 1998-Agosto 2001 (29m)**

**Funzionario Tecnico VIII Qualifica Funzionale, Dipartimento Pediatria Università di Padova**

Attività Svolta: Coordinamento della ricerca sulle malattie da accumulo lisosomiale e assistenza a pazienti affetti da patologie rare: ambulatorio, e day hospital, presso il Reparto di Malattie Metaboliche Ereditarie del Dip. Pediatria, Padova .

Servizio di Diagnostica Molecolare per lo screening del portatore di Fibrosi Cistica, Direzione laboratorio di Ricerca del Dipartimento di Pediatria presso il Centro di Ricerca Interdipartimentale per le Biotecnologie Innovative (C.R.I.B.I.), Università di Padova, Gestione scientifica e amministrativa di progetti di ricerca. Gestione di personale tecnico, e specialistico, gestione formazione studenti e dottorandi **(D.7)**

**Settembre 2001-Settembre 2011 (120m)**

**Ricercatore Universitario Confermato Settore MED/38 Pediatria Generale e Specialistica, Settore Concorsuale 06/G1 Università degli studi di Padova, Dipartimento Salute Donna e Bambino**

Attività Clinica: responsabilità di reparto, reperibilità diurna e notturna, ambulatorio, DH e pronto soccorso, con particolare, riguardo alle patologie neuro metaboliche, Servizio di Diagnostica Molecolare per lo screening del portatore di Fibrosi Cistica, Direzione laboratorio di Ricerca del Dipartimento di Pediatria presso il Centro di Ricerca Interdipartimentale per le Biotecnologie Innovative (C.R.I.B.I.), Università di Padova. Gestione scientifica e amministrativa di progetti di ricerca. Gestione di personale tecnico, e specialistico, gestione formazione studenti e dottorandi **(D.7)**

**Marzo 2014-presente (100m) Professore Associato (240/10), Settore MED/38 Pediatria Generale e Specialistica, Settore Concorsuale 06/G1 Università degli studi di Padova, Dipartimento Salute Donna e Bambino** Attività Clinica: responsabilità di reparto, reperibilità diurna e notturna, ambulatorio, DH e pronto soccorso, con particolare, riguardo alle patologie neuro metaboliche, Università di Padova. Gestione scientifica e amministrativa di progetti di ricerca. Gestione di personale tecnico, e specialistico, gestione formazione studenti e dottorandi, Direzione Laboratori per la Diagnostica e la ricerca delle malattie rare. **(D.9)**

**Aprile 2004-Dicembre 2014 (120m) Titolare di incarico di Alta Specializzazione in Medicina Molecolare e Malattie Rare**

Attività: sviluppo di metodologie di diagnostica innovativa per le malattie rare, screening del portatore di Fibrosi Cistica.

Assistenza (DH, reparto, PS) al paziente con malattia rara mediante il coordinamento di un team multidisciplinare. **(D.9)**

**Gennaio 2005-Dicembre 2014: (119m) Dirigente Medico Unità di Neurologia Pediatrica Dip. Pediatria Università di Padova,**  
Attività Clinica: responsabilità di reparto, reperibilità diurna e notturna, ambulatorio , DH e pronto soccorso con particolare riguardo alle patologie neuro metaboliche (D.9)

**Luglio 2011- Giugno 2015: (47m) Direttore, Centro per le Malattie RARE IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, Foggia,**

L'attività è stata finalizzata al Coordinamento di un Gruppo Multidisciplinare Clinico per la diagnostica e la terapia delle Malattie Rare mediante attività ambulatoriale e di consulenza su circa 1200 pazienti. E' stato inoltre attivato lo screening metabolico allargato neonatale, tramite la stesura, negoziazione di un contratto scientifico ed amministrativo tra l'IRCCS e l'Ospedale Meyer di Firenze. (D.27)

**Gennaio 2014-Dicembre 2018: (59m) Fondatore e Direttore Zentrum für Seltene Erkrankungen Center Horst Schmidt Klinik, Wiesbaden. DE**  
Ospedale di Massima Cura, Il Centro è stato fondato nel 2014 insieme alla dr.ssa Christina Lampe attualmente direttore del Centro Malattie Rare dell' Università di Giessen, DE.

Presso il Centro si è svolta attività di Diagnosi, Assistenza, Terapia, Pronto Soccorso, Day Hospital, Ambulatorio Specializzato per le malattie rare. Incarico di Direzione, con responsabilità paragonabile a Direzione di Struttura Operativa Complessa con attività di Ricovero, Day Hospital, diagnostica multidisciplinare, e Pronto Soccorso e gestione personale infermieristico, medico, e budget

Il Centro ha raggiunto in pochi anni il livello di eccellenza che ha permesso al Prof. Scarpa di essere eletto Coordinatore Europeo di MetabERN. (D.10-11)

**Marzo 2017- presente: (64m) Coordinator Europeo, European Reference Network for Hereditary Metabolic Diseases: MetabERN:**  
<https://metab.ern-net.eu>

MetabERN è il primo ed unico Network pan-metabolico Europeo che coordina circa 3000 operatori che seguono 80000 pazienti metabolici in 101 Ospedali di eccellenza, certificati dai rispettivi Ministeri della Salute e dalla Commissione Europea, in 27 Paesi Europei. MetabERN si coordina con 44 Associazioni di Pazienti internazionali.

MetabERN è una rete europea senza scopo di lucro creata dall'UE per facilitare l'accesso alle migliori cure disponibili e soddisfare le esigenze oltre confine di tutti i pazienti e delle loro famiglie affetti da malattie rare metaboliche ereditarie. MetabERN è guidato dal principio dell'assistenza centrata sul paziente per fornire i propri servizi, con l'obiettivo di migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle famiglie. MetabERN mira a collegare i centri più specializzati sulle malattie rare metaboliche ereditarie per promuovere la prevenzione, accelerare la diagnosi e migliorare gli standard di cura in tutta Europa per i pazienti che vivono con malattie rare metaboliche ereditarie. MetabERN è interamente guidato da pazienti ed esperti. Combinando l'esperienza

del paziente e la conoscenza di esperti provenienti da tutta l'UE, miriamo a catturare i progressi medici più innovativi e ad adattarli alle esigenze dei pazienti. Il progetto ha previsto la gestione di un finanziamento di 2.745.000€ (alla data della presente domanda) e di personale contrattualizzato ad hoc.

**2019-presente: (49m) Direttore Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, della Regione Friuli Venezia Giulia, e Direttore della Struttura Operativa Complessa Malattie Rare, Azienda Universitaria Friuli Central, Udine** <https://malattierare.sanita.fvg.it/it/> ; [https://asufc.sanita.fvg.it/it/personale/asuiud-personale-santamaria/direttori-vice-direttori-dirigenti/scarpa\\_maurizio.html](https://asufc.sanita.fvg.it/it/personale/asuiud-personale-santamaria/direttori-vice-direttori-dirigenti/scarpa_maurizio.html) ; <https://asufc.sanita.fvg.it/it/strutture/ASUIUD/asuiud-santamaria/ud-dip-medicina-laboratorio/ud-centro-coordinamento-regionale-malattie-rare/>

Attività:

-Direzione della Struttura Operativa Complessa Malattie Rare, Direzione del Laboratorio Malattie Rare, per la diagnosi malattie rare di tipo molecolare e biochimica, assistenza clinica, Personale all'attivo: 4 Medici, 4 Infermieri, 2 Data Manager, Segreteria, Personale di Laboratorio: 2 Biologi strutturati e 4 Biologi a contratto.

Direzione del Centro di Coordinamento Regionale Regione Friuli Venezia Giulia ex DM 219/2001 e DGR 4196/2001

-Direzione Rete Multidisciplinare Regionale delle Malattie Rare Regione Friuli Venezia Friuli ex DGR 2228/2006 e DGR n.1968/2016 e DGR 1002/2017.

-Direzione del Registro Regionale per le Malattie Rare, Regione Friuli Venezia Giulia

-Supervisione delle attività di screening regionali per le Malattie Rare ex GU 267 del 15-11-2016 art. 4 comma d. **(D.12)**

**2019-presente: (40m) Coordinatore Scientifico Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale**

[https://asufc.sanita.fvg.it/it/didattica\\_formatione/comitato\\_scientifico/coordinatore\\_componenti.html](https://asufc.sanita.fvg.it/it/didattica_formatione/comitato_scientifico/coordinatore_componenti.html)

Il Coordinatore Scientifico è responsabile della ricognizione delle attività di ricerca in essere. Per questa funzione si avvale del supporto della segreteria scientifica e della segreteria amministrativa. Il coordinatore scientifico propone al direttore generale la scala di priorità dei progetti e coordina il comitato scientifico. Il Comitato Scientifico dell'Azienda è composto dal Coordinatore Scientifico, dai referenti per la ricerca dei dipartimenti e dei distretti, individuati dai Direttori delle singole strutture, e dal Direttore del Dipartimento di Area Medica dell'Università degli Studi di Udine o suo delegato.

Il Prof. Scarpa ha avviato la procedura per la Certificazione delle Unità operative ASUFC per trial di Fase I. **(D.13bis)**

**CERTIFICAZIONI** 1985: Laurea in Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Padova  
1985: Esame di Stato per l'Abilitazione alla Pratica Medica, Università degli Studi di Padova  
1989: Diploma Specializzazione in Pediatria Generale e Specialistica, Università degli Studi di Padova.  
2004: Diploma di Dottorato di Ricerca in Scienze dello Sviluppo Università degli Studi di Padova  
01.1986-01.2022 Iscrizione Ordine dei Medici e dei Chirurghi di Venezia n.4331  
01.2022-presente Iscrizione Ordine dei Medici e dei Chirurghi di Udine n.6421

**INSEGNAMENTI ACCADEMICI** **A.A 2003-2007: Direttore Corso di Dottorato in Genetica Molecolare, Biochimica, Dipartimento di Pediatria Università di Padova.**

**A.A. 2004-2010: Corso di Biologia Applicata, Scuola di Specializzazione in Neurochirurgia, Università di Padova**

Il Corso è stato tenuto per 6 anni accademici. Il Corso si articolava in 10 lezioni frontali per anno accademico descriventi l'anatomia e la fisiopatologia neurologica. **(D.21)**

**A.A .2004-2010: Corso di Biochimica , Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Pediatria Università di Padova**

Il Corso è stato tenuto per 6 anni accademici. Il Corso si articolava in 10 lezioni frontali per anno accademico descriventi biochimica generale e suo utilizzo per la diagnosi di malattie rare **(D.21)**

**A.A 2004-2010: Corso di Biologia Molecolare , Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Pediatria Università di Padova**

Il Corso è stato tenuto per 6 anni accademici. Il Corso si articolava in 10 lezioni frontali per anno accademico descriventi tecniche di biologia molecolare e genetica utili alla diagnosi di malattie rare **(D.21)**

**A.A. 2016-2018: Ostetricia (Abilitante Alla Professione Sanitaria Di Ostetrica/O) [Me1846] (L, D.M. 270/2004) Università Di Padova Sede Di Treviso** Assistenza neonatale in tutte le epoche della nascita, dalla 22<sup>a</sup> settimana fino al post termine, in gravidanze uniche e/o multiple. Riconoscere le principali malattie pediatriche comuni e rare, Principi nutrizionali nel neonato a termine e prematuro, fisiologia del neonato, assistenza alla puerpera pre-post parto. (40 ore/anno) **(D.17)**

**A.A: 2016-2018: INFERMIERISTICA CLINICA IN AREA MATERNO INFANTILE[MEP4065546] INFERMIERISTICA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI INFERMIERE) [ME1844] (L, D.M. 270/2004) Università Di Padova Sede Di Padova:** Descrivere le caratteristiche fisiche e funzionali del neonato pretermine e a termine; assistenza in Sala Parto e al Nido; principali patologie del nato

pretermine e le modalità di assistenza; valutare le tappe dell'accrescimento staturo-ponderale e psicomotorio del bambino; conoscere e comunicare le principali malattie pediatriche comuni e rare (20h/anno) (D.17)

**A.A: 2016-2018: Infermieristica (Abilitante Alla Professione Sanitaria Di Infermiere) [Me1844] (L, D.M. 270/2004) Università Di Padova Sede Di Mestre:**

Descrivere le caratteristiche fisiche e funzionali del neonato pretermine e a termine; assistenza in Sala Parto e al Nido; principali patologie del nato pretermine e le modalità di assistenza; valutare le tappe dell'accrescimento staturo-ponderale e psicomotorio del bambino; conoscere e comunicare le principali malattie pediatriche comuni e rare (20h/anno) (D.17)

**ATTIVITÀ DI** Reviewer for the EU Community FP7 Programme  
**REVISORE** Member of the Expert panel of the European Science Foundation  
**SCIENTIFICO IN** Reviewer for the Medical Research Council, UK  
**TEMA DI** Reviewer for the French Research Council  
**MALATITE RARE,** Reviewer for the Cochrane Clinical Trial Organization  
Gene Review expert

International Journals:

Gene Therapy, Human Gene Therapy, Clinical Chemistry, Pediatrics, J. Pediatrics, Nanomedicine. Orphanet Journal of Rare Diseases, Molecular Genetics and Metabolism, American Journal Human Genetics, LANCET Neurology,

Communicating Editor/Advisory Board: Journal Inherited Metabolic Diseases, <https://onlinelibrary.wiley.com/page/journal/15732665/homepage/editorial-board>

International Journal of Newborn Screening  
[https://www.mdpi.com/journal/IJNS/special\\_issues/nbs\\_europe](https://www.mdpi.com/journal/IJNS/special_issues/nbs_europe)

**ATTIVITÀ ISTITUZIONALE** **Ottobre 2009- Presente (153m): Fondatore e Presidente della Fondazione di ricerca Internazionale Brains For Brain [www.brains4brain.eu](http://www.brains4brain.eu)** La Fondazione è composta da eminenti rappresentanti della comunità scientifica internazionali provenienti da 60 Università in 14 paesi Europei oltre che Brasile, USA e Australia, collegati in network per lo studio della Barriera Ematoencefalica e le sue eventuali alterazioni dovute a difetti neurometabolici e ha lo scopo di sostenere la ricerca medica e scientifica, organizzando workshop e favorendo direttamente la costituzione di Centri di Ricerca, per catalizzare la formazione di gruppi di ricerca per la messa punto di farmaci in grado di oltrepassare la Barriera Ematoencefalica. Inoltre la Fondazione:

- Promuove l'aggiornamento e la formazione degli operatori sanitari italiani e stranieri, con particolare attenzione all'assistenza sociale, favorendo così lo scambio tra beni scientifici e diversi beni culturali.
- Partecipa attivamente alla valutazione e alla validazione delle linee guida e delle migliori pratiche prima della diffusione.
- Diffonde la conoscenza e la comprensione dei processi che danno origine a malattie neurologiche a base genetica, anche attraverso campagne di sensibilizzazione.
- Migliora l'accesso a informazioni aggiornate sulla diagnosi, il trattamento e la cura delle malattie rare, garantendo che siano messe a disposizione di tutti (esperti, medici generici o pazienti), evitando così la frammentazione delle conoscenze.

**AA 2008-2011 (36m): Delegato Del Preside Di Facoltà Di Medicina E Chirurgia Per l'Internazionalizzazione e Rappresentante della Facoltà di Medicina e Chirurgia nella Commissione attività Internazionali dell'Università di Padova (Preside: Prof. Giorgio Palù)**

Produzione delle Linee Guida per l'internazionalizzazione Sviluppo dei programmi di Internazionalizzazione della Facoltà di Medicina e Chirurgia. Rappresentanza della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Padova presso sedi e organismi istituzionali esteri. **(D.15)**

**2008-2016: Membro Board European Brain Council. (96m)**

Lo European Brain Council è un network di key players nell'area del cervello ed è formata da rappresentanti da istituzioni professionali, di pazienti e industriali interessate allo studio del cervello. Il prof. Scarpa è stato membro del Board dello European Brain Council come rappresentante della Fondazione Brains for Brain. **(D.23)**

**AA 2009-2012: Membro Commissione Sviluppo e Programmazione della Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Padova**

La Commissione, formata da 5 docenti eletti della Facoltà di Medicina e Chirurgia, operava su incarico del Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia per formulare e proporre il piano di sviluppo della Facoltà in termine di programmazione per l'ampliamento e l'acquisizione del personale docente in base alle richieste dei singoli Dipartimenti. **(D.25)**

### **AA 2011-2013: Executive Board Member European Medical School Association**

AMSE crea un forum per le Facoltà europee di medicina per condividere esperienze nei settori dell'istruzione, della ricerca e della gestione. AMSE cerca di stimolare la cooperazione tra le Scuole di Medicina in Europa e di avviare e sostenere relazioni con altre organizzazioni professionali, governative e non governative nel campo dell'istruzione, della ricerca e dell'assistenza sanitaria. Il Prof. Scarpa ha rappresentato la Facoltà di Medicina e Chirurgia e l'Università di Padova come Delegato per l'Internazionalizzazione. **(D.23)**

### **Luglio 2013- Settembre 2013 (3m) Commissione Stamina ISS: Membro Della Commissione Esperti Per La Verifica Del Protocollo Stamina:**

La commissione di esperti è stata nominata nel Luglio 2013 dal Ministero della Salute per valutare la scientificità, la sicurezza e l'appropriatezza del protocollo per l'utilizzo di cellule mesenchimali/staminali utilizzate in pazienti affetti da varie patologie neurodegenerative. La Commissione multidisciplinare formata da esperti nazionali ha richiesto la sospensione della sperimentazione.

**(D.14)**

### **Marzo 2017-pres. (64m) Coordinatore Europeo Dello European Reference Network For Rare Inherited Metabolic Diseases, Metabern** **<https://metab.ern-net.eu/about-us-3/#whoweare>**

La Direttiva europea 2011/24/UE prevede l'applicazione dei diritti dei pazienti all'assistenza sanitaria transfrontaliera per agevolare l'accesso ad un'assistenza sanitaria transfrontaliera sicura e di qualità e promuove la cooperazione tra gli Stati membri in materia di assistenza sanitaria, nel pieno rispetto delle competenze nazionali relative all'organizzazione e alla prestazione dell'assistenza sanitaria. All'articolo 12 della stessa direttiva è prevista la creazione delle **reti di riferimento europee (ERN)**, ossia reti virtuali che coinvolgono istituti di eccellenza nel campo delle malattie rare. Il loro compito è favorire la diagnostica, l'assistenza, la ricerca e la terapia dei pazienti affetti da malattie rare. Nel 2017 a Vilnius sono stati formalmente formati 24 ERN tra i quali la Rete Europea di Riferimento per le Malattie Metaboliche ereditarie (MetabERN) formata attualmente da 101 centri ospedalieri in 27 Stati Membri EU. Il board MetabERN formato dai rappresentanti dei centri ospedalieri ha eletto come Coordinatore Europeo il Prof. Maurizio Scarpa. Gli ERN sono un programma della Commissione Europea non un progetto quindi vengono riconfermati ogni 5 anni dopo processo di valutazione. Il prof. Scarpa è stato riconfermato Coordinatore per il periodo 2022-2027. Il Coordinamento con gli ERN nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale è previsto dalla legge 175 del 10.11.2021 art. 1, comma c. Infatti, il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, istituita dall'articolo 2 del regolamento di cui al decreto del Ministro della Sanita' 18 maggio 2001, n. 279, denominata «Rete nazionale per le malattie rare», comprende i centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee «ERN», per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. **(D.26)**

**Giugno 2017-Giugno 2018 (12m): COORDINATORE European Reference Network-Coordinators Group, CHAIR**

<https://eurogen-ern.eu/ern-coordinators-group-ern-cg-meeting-brussels/>

Per favorire la collaborazione tra le reti ERN e coordinare l'attuazione del programma, la Commissione Europea ha istituito lo European Reference Network Coordinators Group (ENR-CG), formato dai 24 Coordinatori Europei. I coordinatori eleggono annualmente il chair che presiede i lavori del Gruppo. Il prof. Scarpa è stato eletto come primo Coordinatore dei Coordinatori del 2017 e ha disegnato la governance e la struttura del Gruppo ancora oggi adottata. Il Coordinatore dei Coordinatori rappresenta tutti i Coordinatori ERN nelle riunioni di alto livello della Commissione Europea ed è il primo referente per il Commissario per la Salute della Commissione Europea e i Direttorati Generali che abbiano attività per le malattie rare (es. DGSANTE e DGRESEARCH, CHAFEA) **(D.26)**

**Luglio 2017-presente: Membro International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC), Therapies Scientific Committee (TSC)**

<https://irdirc.org/tsc/>

Nel 2011 è stato ufficialmente istituito dalla Commissione Europea e dal National Institute of Health (USA) l'International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC). **L'obiettivo è costruire un network a livello globale, di ricercatori, clinici, pazienti e industrie e finanziatori per creare sinergie, ottimizzare le risorse e quindi accelerare la ricerca scientifica.** IRDiRC persegue 3 grandi obiettivi entro il 2027: Obiettivo 1: Fare in modo che tutti i pazienti con sospetta malattia rara ottengano una diagnosi entro un anno, se il loro disturbo è noto nella letteratura medica; e che tutti quelli attualmente non diagnosticabili entreranno in una pipeline diagnostica e di ricerca coordinata a livello globale; Obiettivo 2: Individuare 1000 nuove terapie per le malattie rare; Obiettivo 3: Sviluppare metodologie per valutare l'impatto di diagnosi e terapie sui pazienti con malattie rare. Per affrontare questa sfida il Consorzio collabora con ricercatori, enti e organizzazioni che condividono le stesse finalità e accettano di lavorare in modo coordinato e collaborativo. Il comitato scientifico delle terapie (TSC) dell'IRDIRC è un gruppo multidisciplinare e multi-stakeholder di esperti nella ricerca medica e nello sviluppo di farmaci specializzati nelle malattie rare, composto da rappresentanti del mondo accademico, organizzazioni senza scopo di lucro, industria, autorità di regolamentazione, esperti di pazienti, medici e finanziatori della ricerca in tutto il mondo. Il TSC è impegnato a perseguire l'agenda di sviluppo terapeutico dell'IRDIRC, supportando la comunità di ricerca sulle malattie rare nello sviluppo di "1000 nuovi trattamenti per le malattie rare entro il 2027". Il TSC pubblica documenti, rapporti e raccomandazioni sul campo, fornisce supporto di esperti a tutte le iniziative IRDiRC e gestisce task force multi-stakeholder con esperti interni ed esterni per affrontare le sfide e gli ostacoli definiti nello sviluppo di farmaci per le malattie rare. Per perseguire l'obiettivo IRDiRC 2027, gli obiettivi chiave del TSC nei prossimi anni saranno: supportare la ridefinizione del modello di sviluppo per la terapia delle malattie rare che consenta la migliore integrazione degli strumenti disponibili e delle iniziative specifiche per le malattie rare, al servizio di sviluppatori profit e non profit, e sostenere la ridefinizione dell'agenda internazionale per la ricerca sulle malattie rare dando priorità alle aree di problemi irrisolti che costituiscono ostacoli allo sviluppo di nuovi approcci terapeutici. **(D.16)**

**Settembre 2018-Settembre 2019 (12m): European Reference Network-  
Coordinators Group, COORDINATORE Working Group LEGAL Affaires**

Nell'ambito delle attività del ERN-CG vi sono gruppi di lavoro che trattano argomenti di interesse trasversale per tutti gli ERN (ricerca, monitoraggio di efficacia dei percorsi clinici, information technology per lo sharing di dati clinici dei pazienti, formazione, e rapporti con enti privati per ricerca, diagnostica, formazione). I working group sono formati da Coordinatori europei, rappresentanti degli Stati Membri, da rappresentanti della Commissione Europea. Il prof. Scarpa ha svolto attività di Coordinatore del Working group responsabile per la discussione sui rapporti con enti privati (industrie, associazioni, fondazioni etc). Durante il periodo di presidenza del prof. Scarpa si sono gettate le basi per un documento di governance sui rapporti di interazione ERN e Industrie del farmaco. **(D.26)**

**Settembre 2018-Pres. (46m): European Reference Network-Coordiators  
Group, COORDINATORE ERN-CG Knowledge Generation. <https://eurogen-ern.eu/ern-working-group-knowledge-generation/>**

Il Prof. Scarpa è il coordinatore del gruppo di lavoro sulla formazione del ERN-CG. Anche questo gruppo di lavoro è formato da Coordinatori europei, rappresentanti degli Stati Membri, da rappresentanti della Commissione Europea. Durante la presidenza del prof. Scarpa si è organizzata la creazione della ERN Academy, un sistema informatico in grado di creare un repository di corsi prodotti dai singoli ERN per formare professionisti nel campo delle malattie rare e produrre un programma di specializzazione sulle malattie rare di livello europeo da proporre agli Stati Membri. **(D.26)**

**Gennaio 2019-pres. (42m): DIRETTORE Coordinamento Regionale Malattie  
Rare Regione Friuli Venezia Giulia**

**<https://asufc.sanita.fvg.it/it/strutture/ASUIUD/asuiud-santamaria/ud-dip-medicina-laboratorio/ud-centro-coordinamento-regionale-malattie-rare/>**

La legge 279/2001 sulle malattie rare prevede, tra le altre cose, la creazione di centri regionali per il coordinamento delle attività regionali sulle malattie rare. Dal 2008 il Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare della Regione Friuli Venezia Giulia risiede presso L'Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale a Udine. Il Centro di Coordinamento coordina una rete Hub and Spoke di 16 nodi che coinvolge le 3 aziende e i 2 IRCCS presenti in regione. Il prof. Scarpa ha anche promosso la creazione della Rete Regionale delle Associazioni di pazienti affetti da malattie rare. La Rete è formata da circa 30 associazioni regionali e nazionali **(D.12)**

**Gennaio 2019-pres (42m): Membro Tavolo**

**Tecnico Permanente Interregionale Per Le Malattie Rare Rappresentante Regione Friuli Venezia Giulia:**

**<https://asufc.sanita.fvg.it/it/strutture/ASUIUD/asuiud-santamaria/ud-dip-medicina-laboratorio/ud-centro-coordinamento-regionale-malattie-rare/>**

Il tavolo è stato istituito ex lege DM. 279/2001 come sede istituzionale di dibattito e di proposta per discutere e armonizzare politiche e soluzioni programmatiche per le malattie rare a confronto tra le Regioni. Il Tavole nel confronto coinvolge di volta in volta altri attori quali il Ministero della Salute, l'ISS, l'Agenas, l'AIFA, le Associazioni d'utenza, etc. ed è formato dai Direttori dei Coordinamenti Regionali per le Malattie Rare. Il Prof. Scarpa è il rappresentante della Regione Friuli Venezia Giulia **(D.12)**

**Ottobre 2019-pres. (33m): COORDINATORE SCIENTIFICO ASUFC**

**[https://asufc.sanita.fvg.it/it/didattica\\_formazione/comitato\\_scientifico/coordinatore\\_componenti.html](https://asufc.sanita.fvg.it/it/didattica_formazione/comitato_scientifico/coordinatore_componenti.html)**

Il Coordinatore Scientifico è responsabile della ricognizione delle attività di ricerca in essere. Per questa funzione si avvale del supporto della segreteria scientifica e della segreteria amministrativa. Il coordinatore scientifico propone al direttore generale la scala di priorità dei progetti e coordina il comitato scientifico. Il Comitato Scientifico dell'Azienda è composto dal Coordinatore Scientifico, dai referenti per la ricerca dei dipartimenti e dei distretti, individuati dai Direttori delle singole strutture, e dal Direttore del Dipartimento di Area Medica dell'Università degli Studi di Udine o suo delegato **(D.13bis)**

**Gennaio 2019-pres (42m):DIRETTORE Rete E Registro Malattie Rare Regione Friuli Venezia Giulia ex DLR 1968 del 21-10-2016 sulla rete delle Malattie Rare della Regione Friuli Venezia Giulia**

La rete regionale delle malattie rare nasce con l'obiettivo di integrare, per ogni gruppo di malattie, le attività della fase ospedaliera di diagnosi e trattamento con quelle previste dalle fasi pre e post-ospedaliera, in modo da assicurare percorsi definiti, appropriatezza dei trattamenti, equità di accesso ai servizi e sicurezza per tutta la popolazione regionale. La rete mette in relazione i diversi professionisti a vario titolo coinvolti nel percorso assistenziale del paziente con il fine di assicurare la continuità assistenziale, nonché la sostenibilità professionale ed economica. La rete si propone di costruire un quadro d'insieme e fornire indicazioni utili ad affrontare il problema delle malattie rare in maniera organica, nell'ambito di una governance da attuarsi ai diversi livelli e nei diversi setting assistenziali, offrendo un modello assistenziale in grado di garantire la qualità delle prestazioni diagnostiche e di presa in carico dei pazienti in centri di eccellenza, favorendo nel contempo la continuità delle cure in strutture il più vicino possibile al luogo di vita delle persone affette da una malattia rara. La rete regionale delle malattie rare utilizza il registro malattie rare del Friuli Venezia Giulia che viene alimentato dai presidi autorizzati della rete mediante l'inserimento della diagnosi di malattia rara (secondo il DM 279/2001) in una scheda informatizzata specifica, appositamente creata nel sistema di gestione clinica ordinaria dei pazienti. Mediante una procedura di record-linkage da parte del Centro di coordinamento regionale delle malattie rare, la suddetta scheda può essere integrata con le informazioni demografiche e sanitarie disponibili nel dataware house sanitario regionale. Il Registro rappresenta uno strumento fondamentale per la sorveglianza epidemiologica, fornisce elementi indispensabili per la programmazione sanitaria e facilita il flusso informativo ministeriale obbligatorio al registro nazionale dell'Istituto Superiore di Sanità. Attualmente il Registro Malattie Rare annovera 10.000 pazienti affetti e conferisce regolarmente i dati al Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità **(D.12)**

**Luglio 2020-presente (12m): Membro Comitato Etico Unico Regione Friuli Venezia Giulia:** Nella Regione Friuli Venezia Giulia, è stato istituito il Comitato Etico Unico Regionale Fvg (CEUR) con Delibera n.73 del 22.01.2016 e allegato. Il suo compito è di valutare tutte le sperimentazioni che si svolgono sul territorio regionale presso le Aziende sanitarie, gli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico e le Strutture private temporaneamente accreditate. Dal 2020 il Prof. Scarpa è membro del CEUR come Componente di Sede su Delega della Direzione Sanitaria dell'Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale **(D.13tris)**

**Luglio 2019-Maggio 2022 (34m): Membro Comitato Per La Stesura Del Piano Nazionale Malattie Rare,** Il Piano, quindi, si propone di costruire un quadro d'insieme e fornire indicazioni utili ad affrontare il problema delle MR in maniera organica, nell'ambito di una governance da attuarsi ai diversi livelli istituzionali e nelle diverse aree assistenziali, come le cure primarie, palliative, di riabilitazione e l'assistenza domiciliare. Scopo del piano è la presa in carico globale del paziente, sia dal punto di vista clinico che assistenziale. Il ruolo del Prof. Scarpa è stato quello, insieme agli altri Coordinatori Europei ERN Italiani, di assicurare l'integrazione delle Reti ERN alle attività clinico-assistenziali e di ricerca previste dal PNMR . **(D.43)**

**Aprile 2021-presente (15m): Membro Nucleo Valutazione per la Ricerca Clinica Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale.** Il Nucleo di Valutazione per la Ricerca Clinica è il primo strumento operativo alla produzione ed approvazione dei protocolli di ricerca clinica di ASUFC, Il nucleo valuta la validità scientifica del protocollo e la sua fattibilità ed esprime un parere vincolante alla presentazione del protocollo stesso al Comitato Etico Unico Regionale. **(D.13)**

**COORDINAMENT  
O STUDI CLINICI** 2004: Principal Investigator Phase III Extension Clinical Studies For Idursulfase (Elaprase, SHIRE HGT And Galsulfase (Naglazyme, Biomarin), Italian Branch; 2013: Principal Investigator ARISE trial phase III on acid Lipase Deficiency.

2014: Principal Investigator protocol HATT SHIRE, Centro Malattie Rare Horst Schmidt Kliniken Wiesbaden, Germania

Studio clinico di Arimoclomol, prospettico, randomizzato, doppio cieco, controllato verso place bo in pazienti con diagnosi di malattia Niemann-Pick di tipo C, CT-ORZY-NPC-002 (finanziato da Orphazyme spa)- studio attivo da 12/2016, **P.I. da Febbraio 2019 (41m)**

Studio a lungo termine per valutare su base continua la sicurezza e l'efficacia di olipudase alfa in pazienti con deficit di sfingomielinasi acida, protocollo LTS13632 (finanziato da Sanofi spa)- studio attivo da 10/2016, **P.I. da Febbraio 2019 (41m)**

Studio multicentrico, non interventistico, con doppia coorte per valutare la sicurezza dell'infusione domiciliare di myozyme® e di aldurazyme® in "real world" – *Protocollo HomErt-*. **P.I. da Ottobre-2021 (9m)**

Protocollo – studio di fase 2/3, multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, a dosi ripetute, per valutare l'efficacia, la sicurezza, la farmacodinamica e la farmacocinetica di olipudase alfa in pazienti con deficit di sfingomielinasi acida – protocollo DFI12712- studio attivo da 03/2016, **P.I. da Febbraio 2019 (41m)**

Studio prospettico longitudinale della traiettoria della malattia neurologica nei bambini in partenza con gangliosidosi GM1 o GM2 ad esordio tardivo-infantile e giovanile- **P.I. Aprile-2022 (3m) PENDING**

Studio longitudinale prospettico sui potenziali biomarcatori della risposta al trattamento e sui risultati clinici nella sindrome di Hunter -DENALIO001.**P.I. da Novembre/2020 (8m)**

Studio di coorte prospettico e retrospettivo per migliorare e ampliare le conoscenze sui pazienti affetti da forme croniche di carenza di sfingomielinasi acida (ASMD)- Protocollo PIR16183- **P.I. da Settembre 2020 (10m)**

**RESPONSABILITÀ** Studio osservazionale sponsorizzato - Protocollo GOS "Studio osservazionale,  
**COME PRINCIPAL** internazionale, multicentrico, a lungo termine in pazienti con Malattia di  
**INVESTIGATOR** Gaucher -GAUCHER DISEASE OUTCOME SURVEY (GOS)" - Promotore  
**GESTIONE REGISTRI** Shire/Takeda.-Attualmente 25 pazienti arruolati-arruolamento aperto P.I.  
**MALATTIE RARE** **Febbraio 2019 (41m)**

Programma internazionale osservazionale "Registri LSD" Registro Fabry, Registro Pompe, Registro Gaucher, Registro MPS I - Promotore Sanofi Genzyme- Attualmente 35 pazienti per il registro Gaucher, 20 pazienti arruolati per il registro Fabry, 13 pazienti arruolati nel registro Pompe e nel registro MPSI-arruolati-arruolamento aperto P.I. **Febbraio 2019 (41m)**

Sotto-registro di sicurezza prospettico multicentrico osservazionale post-autorizzativo volto a valutare il profilo di sicurezza a lungo termine di eliglustat ad uso commerciale (Cerdelga) nei pazienti adulti con malattia di Gaucher, protocollo OBS14099 "ELISAFE" (finanziato da Sanofi spa)- Attualmente 9 pazienti arruolati-arruolamento chiuso P.I. **Febbraio 2019 (41m)**

Protocollo ALX-LALD-501-registro osservazionale della malattia e degli esiti clinici dei pazienti affetti da deficit di lipasi acida lisosomiale (LAL)- Attualmente 1 paziente arruolati-arruolamento aperto P.I. **Luglio 2021 (12m)**

Un registro osservazionale, globale, multicentrico, a lungo termine, di pazienti con Sindrome di Hunter (Mucopolisaccaridosi di tipo II, MPS II)"- HOS-Shire/Takeda.-Attualmente 2 pazienti arruolati-arruolamento aperto P.I. **Gennaio 2020 (18m)**

Studio Osservazionale: NPDR: AN INTERNATIONAL RARE DISEASES REGISTRY FOR NIEMANN-PICK DISEASE TYPE A, B AND C.- Attualmente 78 pazienti arruolati-arruolamento aperto P.I. **Febbraio 2019 (41m)**

U-IMD (Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders)- Attualmente 100 pazienti arruolati-arruolamento aperto P.I. **Agosto 2020 (11m)**

**PROGETTI DI RICERCA IN CORSO** **Marzo2022-Agost2023** **Finanziamento per il Coordinamento dello European Reference Network for Rare Inherited Metabolic Diseases (MetabERN) anni Marzo 2022-Agosto 2023. 1.080.000€ D.42**  
**COORDINATORE EUROPEO (D.42)**

**Febbraio 2019-Presente (41m )** Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project (collaborazione con il Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, in progetto del Ministero degli Affari Esteri)  
<https://www.udnpitaly.com/eng-home> **PARTNER**

Nel 2016 il Centro Nazionale delle Malattie Rare insieme all'NIH ha avviato un programma nazionale sulle malattie rare non diagnosticate finanziato dal Ministero degli Affari Esteri e della Cooperazione Internazionale "Malattie rare senza diagnosi: un progetto bilaterale Italia-USA Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project" . La struttura del progetto evidenzia la necessità di un ampio sforzo multidisciplinare per rendere concretamente applicabili le nuove biotecnologie genomiche nei percorsi diagnostici, terapeutici ed assistenziali dei pazienti con malattie rare senza diagnosi. I dati "omici" sono raccolti anche attraverso la rete nazionale Malattie Rare ed i pazienti saranno selezionati per le caratteristiche uniche della patologia e per il potenziale di rilevare nuovi aspetti di biologia cellulare e biochimica. I candidati saranno esaminati in maniera esaustiva in modo tale da escludere diagnosi note. Il Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare diretto dal Prof. Scarpa è partner del progetto

**Febbraio 2019-present (41m)** Monitor the appropriate and safe use and optimize access to drugs for the treatment of rare diseases in the Friuli Venezia Giulia region (project funded by the AIFA call for independent drug research) **PRINCIPAL INVESTIGATOR € 157,354** Lo studio consente di potenziare e consolidare il percorso intrapreso verso il miglioramento delle conoscenze sull'efficacia e sulla sicurezza nella pratica clinica dei medicinali utilizzati per il trattamento di malattie rare. Lo studio è inoltre importante per la gestione dei farmaci, delle esenzioni, della previsione di spesa, dell'appropriatezza prescrittiva e dell'utilizzo dei farmaci orfani e/o per malattia rara.

Attraverso lo sviluppo di un percorso regionale specifico e coordinato nell'ambito della rete delle malattie rare, verranno effettuati: un sistematico approfondimento farmacologico ed epidemiologico sulle terapie disponibili, anche grazie al supporto della Rete farmacisti delle malattie rare regionale; un'analisi della loro efficacia e della spesa nell'ambito della popolazione del FVG; una registrazione e valutazione delle reazioni avverse a tali farmaci, al fine di garantirne una prescrizione appropriata e sicura; una valutazione dell'interattività dei sistemi informatici sanitari volta all'implementazione di una piattaforma informatica condivisa tra Regioni sui farmaci **(D.44)**

**Gennaio 2019- Gennaio 2024 European Joint Programme on Rare Diseases (partner in progetto finanziato dall'UE nell'ambito del programma Horizon2020) MetabERN/ASUFC Beneficiary € 167.107,50**

Come riconosciuto dalla Raccomandazione del Consiglio 2009/C 151/02, le malattie rare (RD) sono un ottimo esempio di un importante settore di ricerca che può trarre grandi benefici da un coordinamento su scala europea e internazionale. La ricerca sulle malattie rare dovrebbe essere migliorata in primo luogo per superare la frammentazione, garantire un uso efficace dei dati e delle risorse e garantire un progresso scientifico più rapido. In questo senso, il ruolo delle ERN, incluso MetabERN, è fondamentale nel contribuire in modo sostanziale ad accelerare la traduzione di progetti ad alto potenziale (facilitando così l'uso e lo sviluppo di metodologie innovative e il reclutamento di pazienti) per il raggiungimento del feedback. importante per studi clinici eseguiti su piccole popolazioni (purtroppo i pazienti sono pochi e il numero è un fattore determinante). In particolare, la condivisione a livello mondiale di dati di ricerca e dati clinici, materiali, processi, conoscenze e know-how sarà importante e Identificare e collaborare con università, aziende note e altre istituzioni europee pertinenti per garantire benchmarking e approfondimento della valutazione della formazione accademica e dell'e-learning corsi a livello europeo per evitare la duplicazione dei contenuti esistenti e facilitarne l'adattamento e l'inclusione per sviluppare un corso e-learning completo e di alta qualità. (D.39)

**Maggio 2018-Maggio 2024 C4C - Collaborative Network for European Clinical Trials For Children (c4c) MetabERN/ASUFC: Partner del Progetto: €505.112,50**

c4c (conect4children) è una grande rete collaborativa europea che mira a facilitare lo sviluppo di nuovi farmaci e altre terapie per l'intera popolazione pediatrica. Si tratta di un'opportunità pionieristica per costruire capacità per l'attuazione di studi clinici pediatrici multinazionali, garantendo al contempo il soddisfacimento dei bisogni di neonati, bambini, giovani e delle loro famiglie. c4c si impegna a soddisfare le esigenze dei pazienti pediatrici grazie a una nuova collaborazione tra il settore accademico e quello privato, che comprende 35 partner accademici e 10 del settore e circa 500 partner affiliati. c4c si impegna a fornire una piattaforma integrata e sostenibile per la consegna efficiente e rapida di studi clinici di alta qualità su bambini e giovani in tutte le condizioni e fasi del processo di sviluppo del farmaco. c4c si impegna a portare processi innovativi in tutte le fasi dello sviluppo clinico generando un nuovo modello di organizzazione e del processo di sviluppo clinico.

Sottolineando l'inclusività e la collaborazione in contesti geografici, specialistici, settoriali, culturali e sociali, creerà una nuova infrastruttura per supportare tutte le valutazioni dei farmaci nei bambini. In questo modo, diventerà un punto di riferimento nell'ambiente di ricerca clinica europeo attualmente frammentato. Le migliori pratiche e la consulenza aggiornata degli esperti informeranno gli approcci e i metodi c4c, che saranno successivamente perfezionati nel contesto delle prove di fattibilità. (D.38)

**Marzo 2021-Marzo2025 European Rare disease research Coordination and support Action (ERICA) Partner: €205.676,25**

L'obiettivo del consorzio europeo di coordinamento e azione di supporto per la ricerca sulle malattie rare (ERICA), a cui partecipano tutte le 24 reti di riferimento europee (ERN), è quello di sfruttare la forza delle singole ERN e creare una piattaforma che integri tutte le ricerche sulle ERN e capacità di innovazione. Attraverso la condivisione delle conoscenze, il coinvolgimento con le parti interessate nel dominio delle malattie rare e l'assemblaggio di gruppi di ricerca transdisciplinari che lavorano in tutto lo spettro sanitario globale, ERICA si impegna a raggiungere i seguenti obiettivi: a) nuove reti competitive per le malattie rare intra e inter-ERN; b) strategie efficaci di raccolta dei dati; c) migliore coinvolgimento del paziente; d) miglioramento della qualità e dell'impatto degli studi clinici; d) maggiore consapevolezza del potenziale di innovazione delle ERN. ERICA rafforzerà la capacità di ricerca e innovazione mediante l'integrazione delle attività di ricerca ERN, la diffusione delle infrastrutture di ricerca europee per aumentare sinergicamente l'impatto e l'innovazione. Ciò si tradurrà in un accesso efficiente e terapie sicure a beneficio dei pazienti affetti da malattie rare e condizioni complesse. Prof. Scarpa é Co-responsible del WP Coordination and the Dissemination(WP.6) and the Phase I Clinical trial Hospital Project. (D.40)

**Gennaio-2019-Gennaio 2024 European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) - European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) MetabERN/ASUFC: Partner: €167.105**

Come riconosciuto dalla Raccomandazione del Consiglio 2009/C 151/02, le malattie rare (RD) sono un ottimo esempio di un importante settore di ricerca che può trarre grandi benefici da un coordinamento su scala europea e internazionale. La ricerca sulle malattie rare dovrebbe essere migliorata in primo luogo per superare la frammentazione, garantire un uso efficace dei dati e delle risorse e garantire un progresso scientifico più rapido. In questo senso, il ruolo delle ERN, incluso MetabERN, è fondamentale nel contribuire in modo sostanziale ad accelerare la traduzione di progetti ad alto potenziale (facilitando così l'uso e lo sviluppo di metodologie innovative e il reclutamento di pazienti) per il raggiungimento del feedback.

importante per studi clinici eseguiti su piccole popolazioni (purtroppo i pazienti sono pochi e il numero è un fattore determinante). In particolare, la condivisione a livello mondiale di dati di ricerca e dati clinici, materiali, processi, conoscenze e know-how sarà importante e Identificare e collaborare con università, aziende note e altre istituzioni europee pertinenti per garantire benchmarking e approfondimento della valutazione della formazione accademica e dell'e- corsi di apprendimento a livello europeo per evitare la duplicazione dei contenuti esistenti e facilitarne l'adattamento e l'inclusione per sviluppare un corso e-learning completo e di alta qualità **(D.39)**

**Settembre 2021-Marzo 2023 INEA CEFTTELECOMCALLS 2020, MetabERN/ASUFC, Coordinatore, €279.473**

In linea con il lavoro svolto grazie ai finanziamenti INEA negli anni precedenti, MetabERN punta ora ad ampliare ulteriormente le strutture di connessione digitale per ottimizzare i programmi incentrati sulla cura del paziente, facilitando e promuovendo piattaforme di servizio. Nello specifico, il presente progetto si concentra su quattro attività: 1) Implementazione di una piattaforma digitale che faciliti il sistema di monitoraggio delle attività e la validazione dei dati clinici e di ricerca forniti dai centri aderenti a MetabERN; 2) Implementazione dell'attuale Helpdesk per renderlo più fruibile da parte di tutti gli utenti del "Sistema di Gestione Clinica del Paziente (CPMS) al fine di garantire, potenziare e incrementare le teleconsultazioni. tavole rotonde virtuali tramite CPMS al fine di ottenere il maggior numero possibile di consultazioni con i pazienti .in parallelo alla continua implementazione dei dataset nella piattaforma. Il CPMS è infatti un'applicazione web sicura creata per supportare le Reti di Riferimento Europee (ERN) nella diagnosi e nel trattamento sanitario di patologie rare o complesse oltre i confini nazionali.L'implementazione e la facilitazione dell'uso del CPMS garantirà un elevato livello di assistenza specialistica a tutti i pazienti in Europa; 3) Ottimizzazione e integrazione di una piattaforma Moodle all'interno del sito MetabERN per consentire la condivisione di materiale e-learning e di e-training per medici e pazienti; Questa piattaforma ospiterà anche corsi online sulle malattie metaboliche creati dai membri MetabERN per giovani medici e pazienti. Ciò faciliterà una diffusione facile, veloce e capillare di conoscenze specifiche sulle malattie metaboliche rare tra medici e studenti di medicina in Europa, facilitando la creazione di una nuova generazione di esperti in queste malattie; 4) Implementazione di un nuovo modulo sullo screening neonatale (NBS) nel Registro unico delle Malattie Metaboliche del MetabERN: l'U-IMD (Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders). L'obiettivo generale di questo progetto è promuovere studi osservazionali a lungo termine che valutino l'impatto dei programmi NBS sulla salute dei bambini con Disturbi Metabolici Ereditari Rari. Sarà inoltre possibile colmare le lacune in termini di conoscenze relative al decorso naturale delle malattie metaboliche rare e agli attuali approcci diagnostici e terapeutici.

Il gruppo di lavoro coinvolge i principali centri europei del settore (Ospedale Universitario di Udine, Università Otto-von-Guericke, Ospedale Universitario di Anversa e Ospedale Universitario di Heidelberg) ed esperti non solo degli aspetti genetici e clinici delle malattie metaboliche rare, ma anche nello sviluppo e nella gestione di data set e registri dei pazienti e nei sistemi di e-learning. (D.37)

**PROGETTI DI RICERCA  
FINANZIATI E CONCLUSI**

**Giugno/2019- Marzo 2021 INEA CEFTTELECOMCALLS 2018,  
MetabERN/ASUFC, Coordinatore, €210.000**

L'obiettivo principale di questa azione INEA era continuare a sviluppare e implementare applicazioni IT, oltre a supportarne l'uso da parte degli operatori sanitari (HCP) MetabERN, per garantire un maggiore utilizzo delle piattaforme di servizi principali, la piattaforma collaborativa ERN (ECP) e il sistema di gestione clinica del paziente (CPMS).

Questa azione è stata costruita sull'azione finanziata dal CEF 2017-DE-IA-0109, che mirava a creare l'helpdesk operativo MetabERN.

L'azione ha assicurato un uso continuo della piattaforma collaborativa ERN (ECP) e del Clinical Patient Management System (CPMS), che facilitano l'accesso a conoscenze e cure altamente specializzate per i pazienti affetti da malattie rare e gravi. Sono state sviluppate nuove funzionalità per facilitare la raccolta e l'analisi dei dati clinici a livello transfrontaliero e per supportare la salute pubblica e la ricerca.

L'uso di questi sistemi è stato ampiamente promosso all'interno della comunità medica e l'uso del CPMS è stato aumentato grazie alla generazione di conoscenze mirate e al migliore adattamento del CPMS alle esigenze cliniche specifiche delle ERN. (D.36 bis)

**Febbraio 2019-Novembre 2021: Monitorare l'uso appropriato e sicuro ed ottimizzare l'accesso ai farmaci per la cura delle malattie rare nella regione Friuli Venezia Giulia (progetto finanziato dal bando AIFA per la ricerca indipendente sui farmaci) P.I. Febbraio 2019 (34m)€ 157.354**  
L'approvazione del DM 279/2001, che stabiliva l'organizzazione nazionale della rete delle malattie rare e riconosceva il diritto dei malati rari di accedere ai percorsi di diagnosi, cura e *follow-up* clinico, ha messo in evidenza la problematica di come rendere effettivo per i cittadini l'accesso a questi diritti, in particolare alle terapie.

Negli anni successivi, la regione FVG ha sviluppato azioni mirate a istituire ed organizzare una rete regionale per le malattie rare e garantire l'accesso ai farmaci "orfani" ed off-label per malattie rare.

Rimangono, tuttavia, ancora aperte alcune criticità, relative al monitoraggio dei “farmaci rari” e del loro uso appropriato, quali l’attivazione di percorsi omogenei su tutto il territorio regionale per l’accesso e le modalità di somministrazione dei farmaci, il monitoraggio dei farmaci “*off-label*” e ad uso compassionevole, la registrazione nel Registro Regionale per le Malattie Rare, il monitoraggio degli effetti secondari, segnalazione delle reazioni avverse ed azioni conseguenti e la rilevazione del dato di spesa. Per alcuni di questi farmaci, con setting altamente specialistico, l’AIFA ha previsto la prescrizione a carico del SSN da parte di centri individuati dalle regioni previa compilazione di un registro informatizzato. Per gli altri, comunque ad alto impatto clinico, organizzativo e/o economico ma non sottoposti a registro di monitoraggio AIFA, il monitoraggio locale di appropriatezza d’uso, efficacia e tollerabilità diventa un obiettivo ancora più cruciale.

Obiettivi dello studio sono : a) Realizzazione nell’ambito delle Rete Regionale delle Malattie Rare del FVG di un percorso omogeneo per un utilizzo appropriato e sicuro delle terapie già disponibili; b) Introduzione razionale nella pratica clinica delle nuove opzioni terapeutiche, sulla base delle evidenze disponibili (es. analisi della patologia, stima dei casi, HTA, individuazione dei centri prescrittori più idonei, monitoraggio periodico dell’appropriatezza d’uso e delle eventuali ADR registrate); c) Valutazione dell’appropriatezza prescrittiva dei medicinali per patologia rara (con e senza registro AIFA) nell’ambito delle specifiche patologie; d) rofondimento farmaco-epidemiologico sulle terapie disponibili per patologie rare; e) Rilevazione dell’incidenza delle ADR da farmaci per malattie rare in termini di numerosità, tipologia di ADR, codifica della gravità, esito e follow-up per ciascun farmaco, rispetto al totale delle segnalazioni regionali (fonte: RNF) ed eventuali approfondimenti farmaco epidemiologici per casi specifici; f) Monitoraggio della spesa e dei consumi delle terapie, con particolare riferimento alle nuove terapie ammesse alla rimborsabilità; g) Sviluppo di specifici percorsi formativi, accreditati ECM, nell’ambito dell’appropriatezza d’uso, efficacia e sicurezza delle terapie per patologie rare, rivolti ad operatori sanitari, ma anche a personale amministrativo; h) Attivare una sensibilizzazione diretta verso gli operatori sanitari volta ad un miglioramento della qualità del dato relativo alle segnalazioni, ma anche verso i cittadini sulla sicurezza di questi specifici medicinali (materiale informativo/educazionale per il paziente), favorendo la segnalazione spontanea

**Febbraio 2019-Febbraio 2021 Rare 2030 - a participatory foresight study for policy-making rare diseases (partner in progetto finanziato dall'UE nell'ambito del programma Horizon 2020) Partner: €49.2020**

Basandosi sul successo della politica europea a sostegno delle malattie rare (RD) fino ad oggi, il progetto mirava a utilizzare metodi innovativi basati sulla ricerca per supportare al meglio le future decisioni politiche per le malattie rare. Per fare ciò, abbiamo proposto raccomandazioni politiche per guidare questa politica futura utilizzando l'approccio di previsione partecipativa e ulteriori metodi innovativi di creazione del consenso, incoraggiando un'adozione ampia e sostenibile da parte dei pazienti, di tutte le parti interessate (in particolare dei responsabili politici) e della società in generale. Sfruttando la competenza e l'esperienza dei partner di progetto associati e che collaborano e un gruppo di esperti composto da rappresentanti di tutti coloro che beneficiano dei risultati dei progetti, abbiamo specificamente cercato di stabilire le conoscenze di base necessarie per identificare, concordare e classificare scientifica, tecnologica, driver sociali, politici, finanziari e istituzionali per la futura governance e cura dei RD in Europa. Esplorando e combinando tendenze e strumenti esistenti, abbiamo sviluppato 3-5 scenari qualitativi coerenti e plausibili che rivelano i bisogni, le percezioni e le preferenze della comunità RD e della società in generale, nonché le opzioni politiche che portano a questi scenari.

I beneficiari di questo progetto includono tutte le parti interessate nella comunità RD composta da un'ampia gamma di gruppi target chiave tra cui operatori sanitari, ricercatori, industria, responsabili politici, organizzazioni di pazienti e i 30 milioni di persone che vivono con RD e le loro famiglie. Oltre a redigere raccomandazioni chiare per una road map della politica europea di sviluppo rurale 2020-2030, abbiamo anticipato l'identificazione di soluzioni per sostenerle oltre questa linea temporale. Abbiamo mirato a valutare l'efficacia e l'adeguatezza della previsione e di altri metodi di studi futuri per la pianificazione delle politiche di RD. E infine abbiamo mirato a creare strumenti di comunicazione duraturi per coinvolgere la comunità RD, compresi i responsabili politici e la società in generale, per portare a termine l'attuazione di queste politiche raccomandate.

**Febbraio 2018-Luglio 2021 Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders — U-IMD (partner in progetto finanziato dall'UE attraverso Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency) Partner da 03-2017 €9.951,00**

Finora sono state identificate più di 1400 malattie metaboliche ereditarie (IMD). Ogni singolo IMD è una condizione rara, ma collettivamente gli IMD colpiscono almeno un neonato su 500. La presentazione clinica degli IMD è ampia, dal coinvolgimento dei sistemi di un singolo organo alla malattia multisistemica, confrontando i pazienti con problemi di salute significativi e spesso gravi con conseguente elevata morbilità, ridotta aspettativa di vita e bassa qualità della vita. Per un numero limitato di IMD esistono già attività di networking a livello europeo o internazionale. La famiglia di registri IMD E-IMD, E-HOD e iNTD ha un impatto rilevante sul miglioramento della salute dei pazienti con IMD e facilita gli studi di sicurezza post-autorizzazione (PASS) per i farmaci orfani. Tuttavia, i registri esistenti escludono ancora una parte significativa degli IMD e non soddisfano tutte le raccomandazioni di base formulate dal Comitato di esperti dell'Unione europea sulle malattie rare (EUCERD). L'avvio della Rete di riferimento europea per le malattie metaboliche ereditarie (MetabERN) nel 2017 ha gettato le basi per lo sviluppo di una piattaforma informatica europea globale per i registri IMD. Il progetto consisteva in 3 componenti: (1) una nuova piattaforma di registro per tutti gli IMD conosciuti, (2) un aggiornamento dei registri IMD esistenti e (3) una collaborazione con la rete europea di riferimento per le malattie renali rare (ERKNet). Il nuovo Registro europeo unificato per le malattie metaboliche ereditarie (U-IMD) comprende tutti gli IMD conosciuti, attuando pienamente le raccomandazioni EUCERD. Il registro U-IMD segue un approccio aperto a più parti interessate, cercando esplicitamente collaborazioni con autorità sanitarie a livello nazionale e dell'UE, altre reti e consorzi scientifici, organizzazioni di pazienti e genitori e industria. (D.35)

**Dicembre-2018- Febbraio/20 INEA CEFTELECOMCALLS 2017, MetabERN/ASUFC, Coordinatore, €124.909** La Rete di riferimento europea Rete di riferimento europea (ERN) per le malattie ereditarie rare, MetabERN, è stata ufficialmente istituita nel 2017 in conformità alla Direttiva 2011/24/UE. L'obiettivo generale di MetabERN è sviluppare modelli di cura innovativi e migliorare l'assistenza transfrontaliera per i pazienti affetti da malattie e condizioni rare e/o complesse nelle malattie metaboliche ereditarie. Questa azione mirava a supportare i membri di MetabERN per garantire un uso adeguato ed efficiente della piattaforma di servizi di base (vale a dire la piattaforma collaborativa delle reti di riferimento europee (ECP) e il sistema di gestione dei pazienti clinici CPMS). In particolare, l'Azione ha istituito un Helpdesk operativo, adeguato alle esigenze specifiche di MetabERN, compreso l'acquisto dell'hardware e del software necessari. L'affermato Helpdesk supporta i team sanitari multidisciplinari nell'organizzazione del loro lavoro quotidiano per quanto riguarda i casi esaminati dall'ERN. L'Helpdesk operativo specifico di MetabERN consente un supporto su misura per tutte le esigenze e l'uso specifici dell'ECP e del CPMS, compreso il supporto operativo ai team multidisciplinari di operatori sanitari. L'azione ha inoltre fornito la formazione necessaria per l'utilizzo dei servizi di base ERN al personale interessato. (D.36)

**Gennaio 2017-Ottobre 2018: MIUR Dip. Pediatria Univ. Padova:** "Malattie neurodegenerative pediatriche: ottimizzazione della strategia terapeutica mediata da nanoparticelle per il trattamento della patologia neurologica" **Coordinatore per Dottorato di Ricerca.**

**Marzo 2017-Febbraio 2022: FRAMEWORK PARTNERSHIP AGREEMENT NUMBER — 739543 — MetabERN Finanziamento per il Coordinamento dello European Reference Network for Rare Inherited Metabolic Diseases (MetabERN ) : € 1.665.000 Coordinatore D.41**

**Gennaio 2016-Ottobre 2017: MIUR Dip. Pediatria Univ. Padova:** ANALISI DELLE BASI GENETICHE DELLA VARIABILITA' FENOTIPICA DELLA MUCOPOLISACCARIDOSI DI TIPO II", **Coordinatore**

**Marzo 2014-Maggio 2017 PRIN MIUR:** Approccio globale alle mucopolisaccaridosi: applicazione di metodi altamente specifici per la diagnosi neonatale e la valutazione dell'efficacia terapeutica in pazienti e in modelli animali. **Responsabile Unità di Ricerca; finanziamento Unità: €189.370,32 (D.33)**

**Dicembre 2012- Dicembre 2016 Progetto per la produzione di un servizio di informazione certificata per pazienti affetti da malattie rare InNERMED, Coordinamento di 5 Paesi. Italia, Germania, Spagna, Croazia, Danimarca. [www.innermed.eu](http://www.innermed.eu) EU Commissione DG SANTE, Coordinatore €1.666.667 (D.34)**

Il progetto InNerMeD, che ha coinvolto 5 partner associati e 15 partner collaboratori, oltre al coordinatore, mirava a sviluppare la prima rete europea sulle malattie neurometaboliche ereditarie (iNMD), al fine di raccogliere e diffondere informazioni validate mirate alla ricerca, diagnosi e trattamento degli iNMD. L'obiettivo generale del progetto InNerMeD è quello di sviluppare una rete di informazioni mirate alla diagnosi e al trattamento degli iNMD sulla base di scambi di conoscenze tra esperti, al fine di: aumentare la consapevolezza su queste rare condizioni tra medici, pazienti e pubblico in generale per anticipare la diagnosi e, quando disponibile, fornire una terapia adeguata; rafforzare le capacità di ricerca e promuovere l'innovazione tecnologica a favore della popolazione colpita da iNMD; fornire supporto pratico per la condivisione di esperienze a livello globale sugli iNMD; diffondere le conoscenze sugli approcci clinici e sperimentali per la diagnosi e il trattamento degli iNMD, al fine di responsabilizzare i pazienti e le famiglie e renderli consapevoli come veri attori per la corretta gestione della malattia; ampliare le attività di rete con reti di eccellenza focalizzate sulle malattie rare, pediatriche e del SNC, ed in particolare con le reti concesse nell'ambito del Secondo Programma DG-SANCO SALUTE 2008-2013. (D.34)

**Novembre 2011-Ottobre 2012 MIUR, Dipartimento di Pediatria**

**Università di Padova:** Valutazione della patogenesi della sindrome di Hunter: quali importanti processi biologici la determinano o ne risultano compromessi? Comparazione analitica del trascrittoma di cellule umane sane e deficitarie **Coordinatore**

**Agosto 2008-Dicembre 2012 Progetto AIFA: Dipartimento di Pediatria**

**Università di Padova:** VALUTAZIONE DELL'EFFICACIA DELLA TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA IN PAZIENTI PEDIATRICI AFFETTI DA MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO II (SINDROME DI HUNTER)" **Coordinatore**

**Gennaio 2006-Dicembre 2011 MIUR, Dipartimento di Pediatria**

**Università di Padova:** "Somministrazione di cellule staminali per la riparazione del danno polmonare cronico da iperossia nel ratto." Responsabile Ricerca Fondi ex 60% Università di Padova (D.31)

**Novembre 2010-Ottobre 2011 MIUR, Dipartimento di Pediatria**

**Università di Padova:** STUDIO DEL COINVOLGIMENTO NEUROLOGICO DELLA MUCOPOLISACCARIDOSI DI TIPO II (SINDROME DI HUNTER) MEDIANTE TECNICHE DI SEQUENZIAMENTO DEL TRASCRITTOMA" Responsabile Ricerca fondi ex60% (D.31)

**Novembre 2008-Dicembre 2010 MIUR, Dipartimento di Pediatria**

**Università di Padova:** VALUTAZIONE IN VITRO E IN VIVO IN ANIMALI MODELLO DEGLI EFFETTI TERAPEUTICI DELL'ISOFLAVONOIDE GENISTEINA PER IL TRATTAMENTO DELLE MUCOPOLISACCARIDOSI" Responsabile Ricerca fondi ex60% (D.31)

**Novembre 2009-Ottobre 2010 MIUR, Dipartimento di Pediatria**

**Università di Padova:** La Barriera Emato-Encefalica e le Mucopolisaccaridosi di tipo I e II: modelli per studi patofisiologici e approcci per la terapia del SNC nelle Malattie da Accumulo Lisosomiale" **Responsabile Ricerca fondi ex60% (D.31)**

**Novembre 2009 Ottobre 2010 MIUR, Dipartimento di Pediatria  
Università di Padova** Identification of biomarkers of pathogenesis and treatment efficacy in a paediatric population undergoing Enzyme Replacement Therapy for Hunter Syndrome" **Coordinatore**

**Febbraio 2007-Marzo 2009: PRIN MIUR Dipartimento di Pediatria,  
Università di Padova** MUCOPOLISACCARIDOSI DI TIPO I: PROFILO DI ESPRESSIONE GENICA MEDIANTE MICROARRAY E TERAPIA CELLULARE SOMATICA MEDIANTE BIOREATTORI Responsabile Scientifico Unità di Ricerca (D.31)

**Novembre 2004-Gennaio 2007 PRIN MIUR Dipartimento di Pediatria,  
Università di Padova** Approcci innovativi per la terapia enzimatica delle malattie da accumulo lisosomiale Responsabile Scientifico Unità di Ricerca Fin.€38.500 (D.32)

**Dicembre 2002-Gennaio 2005 PRIN MIUR Dipartimento di Pediatria,  
Università di Padova** Sviluppo di Metodi di MEDICINA MOLECOLARE E HANDICAP MENTALE, Membro Unità di Ricerca, Responsabile Prof. F. Zacchello. (D.31)

**ATTIVITÀ BOARD SCIENTIFICI PER SVILUPPO FARMACI, REGISTRI, TRIALS CLINICI IN COLLABORAZIONE CON INDUSTRIE FARMACEUTICHE DEL SETTORE MALATTIE RARE.**

**LA COLLABORAZIONE È LIMITATA ALL'ATTIVITÀ SCIENTIFICA SONO ASSENTI INTERESSI DI MARKETING O ECONOMICI**

- ACTELION: BOARD PER USO DI MIGLUSTAT IN NIEMANN PICK C
- ALEXION: BOARD MEMBER PER SVILUPPO DI LIASI ACIDA IN SINDROME DA DEFICIT DI LIPASI ACIDA
- AMICUS: BOARD MEMBER PER SVILUPPO DI PICCOLE MOLECOLE PER LA MALATTIA DI POMPE E FABRY
- AZAFAROS: BOARD MEMBER PER SVILUPPO DI TRIAL CLINICO PER GM1-GANGLIOSIDOSI
- BIOMARIN: BOARD MEMBER PER ANALISI EFFICACIA TERAPEUTICS ERT PER MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO IV E VI-SVILUPPO REGISTRO MPS IV-VI
- BIOASIS: BOARD MEMBER PER SVILUPPO DI VETTORI PER IL PASSAGGIO BARRIERA EMATOENCEFALICA
- CHIESI: BOARD MEMBER PER SVILUPPO ERT PER MALATTIA DI FABRY E DEFICIT DI ALFA MANNOSIDASE
- CPC THERAPEUTICS : BOARD MEMBER PER SVILUPPO TERAPIA NIEMANN PICK C
- GENZYME SANOFI: BOARD MEMBER PER ANALISI CLINICA IN MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO I; SVILUPPO REGISTRO MPS I
- ORCHARD: BOARD MEMBER PER TRIAL TERAPIA GENICA LEUCODISTROFIA METACROMATICA E MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO II
- PTC THERAPEUTICS, BOARD MEMBER PER TERAPIA READING THROUGH PER MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO I
- TAKEDA: BOARD MEMBER PER ANALISI CLINICA IN MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO II
- ULTRAGENIX: BOARD MEMBER PER TRIAL MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO VII
- VTESSE: BOARD MEMBER PER SVILUPPO TERAPIA NIEMANN PICK C

Lingue  
Madre Italiano  
Altra Lingua Inglese

Understanding		Speaking		Writing
Listening	Reading	Spoken interaction	Spoken production	
Optimal	Optimal	Optimal	Optimal	Optimal

### SELEZIONE DI PUBBLICAZIONI

H Index: 39.

5522 Citations by 4212 documents

Ogni lavoro ha un link di ipertesto che permette la lettura da PUBMED cliccando sul testo. Per facilitare l'accesso si sono raggruppati i lavori secondo quanto indicato nella Categoria 1 dell'Avviso ex D. ISS 106/2022

- a) Attività di monitoraggio e sorveglianza delle malattie rare attraverso lo sviluppo e l'aggiornamento dei registri per ottenere informazioni epidemiologiche sempre più dettagliate, utili anche a stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria 46, 51, 57, 58, 60, 66, 80, 84, 87, 104, 111, 116, 119, 124, 139, 140, 142
- b) Supporto alle attività di ricerca clinica .... 22,31, 32, 33, 34, 35, 39, 42, 44, 45, 47, 48, 49, 53, 55, 61, 62, 65, 67, 69, 70, 71, 72, 73, 74, 75, 77, 78,79, 80, 82, 85, 89, 92, 93, 94, 95, 96, 99, 100, 101, 104, 106, 107, 110, 112, 114, 117, 118, 120, 122, 123, 124, 126, 129, 130, 133, 134, 135, 136, 137, 138. 139. 142. 144, 147, 148, 149, 151, 152, 153, 154, 155,156, 158, 159
- c) Supporto alle ricerche sperimentali che si esplica in studi di meccanismi molecolari, sulla genomica funzionale delle malattie rare, su modelli cellulari di malattie rare e su studi delle malattie rare senza diagnosi 1->32, 36, 37, 38, 40, 42, 48, 52, 53, 54, 56, 64, 65, 67, 68, 76, 81, 83, 86, 88, 90, 92, 93, 94, 97, 101, 102, 103, 108, 109, 115, 125, 127, 128, 132, 146, 150, 157

1. Antagonistic controls regulate copy number of the yeast 2  $\mu$  plasmid..  
Murray, JA; **Scarpa, M**, Rossi, N; Cesareni, G.  
Embo J. 1988. ; 6:4205-12 I.F. 11,598
2. Genetic and structural analysis of the cole1 Rop (Rom) protein..  
Castagnoli, L; **Scarpa, M**, Kokkinidis, M;Banner, Dw;Tsernoglou, D;Cesareni, G.  
Embo J. 1989. ; 8:621-9 I.F. 11,598  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2721494>
3. Determination of base specificity in 6,4,4'-trimethylangelicin photobinding to single-stranded DNA..  
Miolo, G; **Scarpa, M**, Dall'Acqua, F; Zacchello, F.  
J Photoch Photobio B. 1989. ; 3:123-7 I.F: 3,261  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2498477>
4. Gene Therapy: A New Approach For The Treatment Of Genetic Disorders..  
Cournoyer, D; **Scarpa, M** ;Jones, SN ; Moore, KA; Belmont, JW; Caskey, CT.  
Clinical Pharmacology And Therapeutics. 1990. ; 47:1-11 I.F. 6,865  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1967233>
5. Characterization of recombinant helper retroviruses from Moloney-based vectors in ecotropic and amphotropic packaging cell lines.  
**Scarpa M**, Cournoyer D, Muzny DM, Moore KA, Belmont JW, Caskey CT.  
Virology. 1991 Feb;180(2):849-52. I.F: 3,616
6. Screening For Cystic-Fibrosis Gene-Mutations By Multiplex DNA Amplification.  
Picci, L; Anglani, F; **Scarpa, M** ; Zacchello, F.  
Hum Genet. 1992. ; 88(5):552-556 I.F. 3,93  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:A1992HJ34500011](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:A1992HJ34500011)
7. Gene Therapy..  
Cournoyer, D; **Scarpa, M** ; Caskey, CT.  
Current Opinion In Biotechnology. 1992. ; 1:196-208 I.F. 9,74  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1367857>
8. Evaluation Of Lymphoid-Specific Enhancer Addition Or Substitution In A Basic Retrovirus Vector..  
Moore, Ka; **Scarpa, M** ; Kooyer, S;Utter, A; Caskey, CT; Belmont, JW.  
Human Gene Therapy. 1992. ; 2:307-15 I.F. 4,062  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1838933>
9. Gene Transfer Of Adenosine Deaminase Into Primitive Human Hematopoietic Progenitor Cells..  
Cournoyer, D; **Scarpa, M** ;Mitani, K;Moore, Ka;Markowitz, D;Bank, A;Belmont, JW;Caskey, CT.  
Human Gene Therapy. 1992. ; 2:203-13 I.F. 4,062  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1751590>
10. Antiretroviral Activity Of Furocoumarins Plus UV-A Light Detected By A Replication-Defective Retrovirus.  
Miolo, G; Tomanin, R; Derossi, A; Dall'Acqua, F; Zacchello, F; Scarpa, M ;  
J Photoch Photobio B. 1994. ; 26(3):241-247 I.F: 3,261  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:A1994PY54200003](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:A1994PY54200003)

11. Gene Transfer In Regenerating Muscle..  
 Vitadello, M;Schiaffino, Mv;Picard, A; **Scarpa, M** ; Schiaffino, S.  
 Human Gene Therapy. 1994. ; 5:11-8 I.F. 4,062  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8155766>
  
12. Antiretroviral Activity Of Furocoumarins Plus Uva Light Detected By A Replication-Defective Retrovirus..  
 Miolo, G;Tomanin, R;De, Rossi, A;Dall'acqua, F;Zacchello, F; **Scarpa, M** .  
 J Photoch Photobio B. 1995. ; 26:241-7 I.F. 3,261  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7853115>
  
13. In Vitro And In Vivo Gene Transfer To Pulmonary Cells Mediated By Cationic Liposomes.  
 Fortunati, E; Bout, A; Zanta, MA; Valerio, D; **Scarpa, M.**  
 Bba-Gene Struct Expr. 1996. ; 1306(1):55-62 I.F. 4,663  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:A1996UF67000011](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:A1996UF67000011)
  
14. Exgen 500 Is An Efficient Vector For Gene Delivery To Lung Epithelial Cells In Vitro And In Vivo.  
 Ferrari, S; Moro, E; Pettenazzo, A; Behr, JP; Zacchello, F; **Scarpa, M.**  
 Gene Ther. 1997. ; 4(10):1100-1106 I.F 3,104  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:A1997XZ21000014](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:A1997XZ21000014)
  
15. The Bacteriophage T7 Binary System Activates Transient Transgene Expression In Zebrafish (Danio Rerio) Embryos.  
 Verri, T; Argenton, F; Tomanin, R; **Scarpa, M** ; Storelli, C; Costa, R; Colombo, L; Bortolussi, M.  
 Biochem Bioph Res Co. 1997. ; 237(3):492-495 I.F. 2,466  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:A1997XV79600003](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:A1997XV79600003)
  
16. Development And Characterization Of A Binary Gene Expression System Based On Bacteriophage T7 Components In Adenovirus Vectors.  
 Tomanin, R; Bett, Aj; Picci, L; **Scarpa, M** ; Graham, FL.  
 Gene. 1997. ; 193(2):129-140 I.F: 3,688  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:A1997XM28100001](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:A1997XM28100001)
  
17. In Vitro Correction Of Iduronate-2-Sulfatase Deficiency By Adenovirus-Mediated Gene Transfer.  
 Di francesco, C; Cracco, C; Tomanin, R; Picci, L; Ventura, L; Zacchello, F; Dinatale, P; Anson, DS;  
 Hopwood, JJ; Graham, FL; **Scarpa, M.**  
 Gene Ther. 1997. ; 4(5):442-448 I.F 3,104  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:A1997WX60200009](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:A1997WX60200009)
  
18. In Vitro And In Vivo Antitumor Effects Of Retrovirus-Mediated Herpes Simplex Thymidine Kinase Gene-Transfer In Human Medulloblastoma.  
 Rosolen; A; Frascella, E; Di Francesco, C; Todesco, A; Petrone, M; Mehtali, M; Zacchello, F; Zanesco, L;  
**Scarpa, M**  
 Gene Ther. 1998. ; 5(1):113-120 I.F 3,104  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000071561300015](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000071561300015)

19. Exgen 500 Is An Efficient Vector For Gene Delivery To Lung Epithelial Cells In Vitro And In Vivo..  
 Ferrari, S;Moro, E;Pettenazzo, A;Behr, Jp;Zacchello, F; **Scarpa, M**  
 Gene Ther. 1998. ; 4:1100-6 I.F 3,104  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9415317>
  
20. Polyethylenimine shows properties of interest for cystic fibrosis gene therapy.  
 Ferrari, S; Pettenazzo, A; Garbati, N; Zacchello, F; Behr, JP; **Scarpa, M**  
 BBA-Genet Struct Expr. 1999. ; 1447(2):219-225 I.F 3,06  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000083489700009](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000083489700009)
  
21. Recombinant adenoviral vector-lipofectamine complex for gene transduction into human T lymphocytes.  
 Di Nicola, M; Milanese, M; Magni, M; Bregni, M; Carlo-Stella, C; Longoni, P; Tomanin, R; Ravagnani, F; **Scarpa, M** ; Jordan, C; Gianni, AM.  
 Human gene therapy. 1999. ; 10(11):1875-1884 I.F. 4,062  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000081754100015](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000081754100015)
  
22. Detection of five rare cystic fibrosis mutations peculiar to southern Italy: Implications in screening for the disease and phenotype characterization for patients with homozygote mutations.  
 Castaldo, G; Fuccio, A; Cazeneuve, C; Picci, L; Salvatore, D; Raia, V; **Scarpa, M** ; Goossens, M; Salvatore, F.  
 Clin Chem. 1999. ; 45(7):957-962 I.F 5,579  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000081286100005](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000081286100005)
  
23. A novel nonsense mutation (Y849X) in the CFTR gene of a CF patient from southern Italy..  
 Castaldo, G;Fuccio, A;Cazeneuve, C;Picci, L;Salvatore, D; **Scarpa, M** ;;Goossens, M;Salvatore, F. .  
 Hum Mutat. 1999. ; 14:3, 272- I.F. 3,93  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1047>
  
24. Large-scale feasibility of gene transduction into human CD34(+) cell-derived dendritic cells by adenoviral/polycation complex.  
 Di Nicola, M; Carlo-Stella, C; Milanese, M; Magni, M; Longoni, P; Mortarini, R; Anichini, A; Tomanin, R; **Scarpa, M** ; Gianni, AM.  
 Brit J Haematol. 2000. ; 111(1):344-350 I.F 4,711  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000165511700048](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000165511700048)
  
25. Mucus altering agents as adjuncts for nonviral gene transfer to airway epithelium.  
 Ferrari, S; Kitson, C; Farley, R; Steel, R; Marriott, C; Parkins, DA; **Scarpa, M** ; Wainwright, B; Evans, MJ; Colledge, WH; Geddes, DM; Alton, EFWF.  
 Gene Ther. 2001. ; 8(18):1380-1386 I.F 3,104  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000170785100003](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000170785100003)
  
26. Non-viral transfer approaches for the gene therapy of mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome).  
 Tomanin, R; Friso, A; Alba, S; Puicher, EP; Mennuni, C; La Monica, N; Hortelano, G; Zacchello, F; **Scarpa, M** ;  
 Acta Paediatr. 2002. ; 91(0):100-104 I.F.2,299  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000180826200022](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000180826200022)

27. Uptake of recombinant iduronate-2-sulfatase into neuronal and glial cells in vitro.  
 Daniele, A; Tomanin, R; Villani, GRD; Zacchello, F; **Scarpa, M** ; Di Natale, P.  
 Biochimica et Biophysica Acta - Molecular Basis of Disease. 2002. ; 1588(3):203-209 I.F.3,62  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000179025500002](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000179025500002)
28. Non-Viral Transfer Approaches For The Gene Therapy Of Mucopolysaccharidosis Type Ii (Hunter Syndrome).  
 Tomanin, R; Friso, A; Alba, S; Piller, Puicher, E; Mennuni, C; La, Monica, N; Hortelano, G; Zacchello, F;  
**Scarpa, M** ;  
 Acta Paediatr. 2003. ; 91:100-4 I.F.2,299  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12572851>
29. Why do we need new gene therapy viral vectors? Characteristics, limitations and future perspectives of viral vector transduction.  
 Tomanin, R; **Scarpa, M** ;  
 Current gene therapy. 2004. ; 4(4):357-372 I.F. 4,391  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000225151300002](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000225151300002)
30. Reduction of GAG storage in MPS II mouse model following implantation of encapsulated recombinant myoblasts.  
 Friso, A; Tomanin, R; Alba, S; Gasparotto, N; Puicher, EP; Fusco, M; Hortelano, G; Muenzer, J; Marin, O; Zacchello, F; **Scarpa, M** ;  
 J Gene Med. 2005 Nov;7(11):1482-91. I.F: 2,472  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000233578300012](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000233578300012) <http://dx.doi.org/10.1002/jgm.790>
31. Gender-sensitive association of CFTR gene mutations and 5T allele emerging from a large survey on infertility.  
 Morea, A; Cameran, M; Rebuffi, AG; Marzenta, D; Marangon, O; Picci, L; Zacchello, F; **Scarpa, M** ;  
 Mol Hum Reprod. 2005. ; 11(8):607-614 I.F.4,025  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000232103900010](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000232103900010) <http://dx.doi.org/10.1093/molehr/gah214>
32. Cystic fibrosis carriers have higher neonatal immunoreactive trypsinogen values than non-carriers.  
 Castellani, C; Picci; **Scarpa, M**, Dehecchi, MC; Zanolla, L; Assael, BM; Zacchello, F.  
 Am J Med Genet A. 2005. ; 135(2):142-144 I.F.2,249  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000229488000006](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000229488000006) <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.30470>
33. A 3-Year-Old Child With Abdominal Pain And Fever..  
 Bonetto, G; **Scarpa, M** ;; Carraro, S; Baraldi, E.  
 Eur Respir J. 2005 Nov;26(5):974-7 I.F. 7,636 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16264060>
34. Enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: A Phase 3, randomized, double-blind, placebo-controlled, multinational study of recombinant human N-acetylgalactosamine 4-sulfatase (recombinant human arylsulfatase B or rhasb) and follow-on, open-label extension study.  
 Harmatz, P; Giugliani, R; Schwariz, I; Guffon, N; Teles, EL; Miranda, MCS; Wraith, JE; Beck, M; Arash, L;  
**Scarpa, M** ;; Yu, ZF; Wittes, J; Berger, KI; Newman, MS; Lowe, AM; Kakkis, E; Swiedler, SJ.  
 J Pediatr. 2006. ; 148(4):533-539 I.F. 2,78  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000237409100024](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000237409100024) <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2005.12.014>

35. Long term benefit and safety with recombinant human arylsulfatase, B (rhasb) ERT for MPS VI. Harmatz, P.; Giugliani, R.; Schwartz, I.; Guffon, N.; Sa Miranda, C.; Teles, E.; Wraith, J. E.; Beck, M.; **Scarpa, M** ; Yu, Z-F; Rhorer, J.; Swiedler, S. J.; Decker, C..  
J Inher Metab Dis. 2006. ; 29(0):29 I.F. 3,970  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000240467100089](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000240467100089)
36. TG15 T5 allele in clinically discordant monozygotic twins with cystic fibrosis.  
Picci, Luigi; Cameran, Marilena; **Scarpa, M**, Pradal, Ugo; Melotti, Paola; Assael, Baroukh M.; Castellani, Carlo.  
Am J Med Genet A. 2007. ; 143(16):1936-1937 I.F: 2,249  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000248518400021](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000248518400021) <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.31849>
37. High Transduction Efficiency of Human Amniotic Fluid Stem Cells Mediated by Adenovirus Vectors.  
Grisafi, Davide; Piccoli, Martina; Pozzobon, Michela; Ditadi, Andrea; Zaramella, Patrizia; Chiandetti, Lino; Zanon, Giovanni Franco; Atala, Anthony; Zacchello, Franco **Scarpa, M**, De Coppi, Paolo; Tomanin, Rosella.  
Stem Cells and Development. 2008. ; 17(5):953-962 I.F. 3,272  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000260190100012](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000260190100012) <http://dx.doi.org/10.1089/scd.2007.0188>
38. Gene therapy of Hunter syndrome: Evaluation of the efficiency of muscle electro gene transfer for the production and release of recombinant iduronate-2-sulfatase (IDS).  
Friso, A.; Tomanin, R.; Zanetti, A.; Mennuni, C.; Calvaruso, F.; La Monica, N.; Marin, O.; Zacchello, F.; **Scarpa, M**  
Biochimica et Biophysica Acta - Molecular Basis of Disease. 2008. ; 1782(10):574-580 I.F. 5,24  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000260271300004](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000260271300004) <http://dx.doi.org/10.1016/j.bbadis.2008.07.001>
39. Long-term follow-up of endurance and safety outcomes during enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: Final results of three clinical studies of recombinant human N-acetylgalactosamine 4-sulfatase.  
Harmatz, Paul; Giugliani, Roberto; Schwartz, Ida Vanessa D.; Guffon, Nathalie; Teles, Elisa Leao; Miranda, M. Clara Sa; Wraith, J. Edmond; Beck, Michael; Arash, Laila; **Scarpa, M** Ketteridge, David; Hopwood, John J.; Plecko, Barbara; Steiner, Robert; Whitley, Chester B.; Kaplan, Paige; Yu, Zi-Fan; Swiedler, Stuart J.; Decker, Celeste.  
Mol Genet Metab. 2008. ; 94(4):469-475 I.F. 3,769  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000257935000014](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000257935000014) <http://dx.doi.org/10.1016/j.ymgme.2008.04.001>
40. Lysosomal storage diseases and the blood-brain barrier.  
Begley, DJ.; Pontikis, Charles C.; **Scarpa, M**  
Current Pharmaceutical Design. 2008. ; 14(16):1566-1580 I.F 3,452  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000257456300003](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000257456300003)
41. Eighteen-year follow-up of the first Italian MPSI patient treated with bone marrow transplantation.  
Messina, C.; Rampazzo, A.; Cesaro, S.; Monciotti, C.; Gasparotto, N.; Tomanin, R.; **Scarpa, M**  
Bone Marrow Transplantation. 2008. ; 41(10):905-906 I.F. 3,570  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000256133800010](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000256133800010) <http://dx.doi.org/10.1038/sj.bmt.1705988>

42. Molecular markers for the follow-up of enzyme-replacement therapy in mucopolysaccharidosis type VI disease.  
Di Natale, Paola; Villani, Guglielmo R. D.; Parini, Rossella **Scarpa, M** Parenti, Giancarlo; Pontarelli, Gianfranco; Grosso, Michela; Sersale, Giovanna; Tomanin, Rosella; Sibilio, Michelina; Barone, Rita; Fiumara, Agata.  
Biotechnol Appl Bioc. 2008. ; 49(0):219-223 I.F. 2,431  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000255385600005](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000255385600005) <http://dx.doi.org/10.1042/BA20070093>
43. Seventh international symposium on lysosomal storage diseases.  
Aerts, Johannes; Beck, Michael; Martin, Rick; **Scarpa, M**  
Acta Paediatr. 2008. ; 97(0):1-2 I.F 1,964  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000254752700001](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000254752700001) <http://dx.doi.org/10.1111/j.1651-2227.2008.00647.x>
44. Lysosomal storage diseases: new challenges.  
**Scarpa M**, Eto Y.  
Acta Paediatr. 2008 Apr;97(457):5-6. I.F 1,964  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000254752700002](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000254752700002) <http://dx.doi.org/10.1111/j.1651-2227.2008.00645.x>
45. Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): a clinical review and recommendations for treatment in the era of enzyme replacement therapy.  
Wraith, J. Edmond; **Scarpa, M**, Beck, Michael; Bodamer, Olaf A.; De Meirleir, Linda; Guffon, Nathalie; Lund, Allan Meldgaard; Malm, Gunilla; Van der Ploeg, Ans T.; Zeman, Jiri.  
EUR J PEDIATR. 2008. ; 167(3):267-277 I.F. 1,921  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000252991400002](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000252991400002) <http://dx.doi.org/10.1007/s00431-007-0635-4>
46. HOS Investigators. Initial report from the Hunter Outcome Survey  
Wraith JE, Beck M, Giugliani R, Clarke J, Martin R, Muenzer J. HOS Invetitgators with **Scarpa M**;  
Genet Med. 2008 Jul;10(7):. 508-16. I.F. 5,820
47. Multidisciplinary Management of Hunter Syndrome.  
Muenzer, Joseph; Beck, M.; Eng, C. M.; Escolar, M. L.; Giugliani, R.; Guffon, N. H.; Harmatz, P.; Kamin, W.; Kampmann, C.; Koseoglu, S. T.; Link, B.; Martin, R. A.; Molter, D. W.; Munoz Rojas, M. V.; Ogilvie, J. W.; Parini, R.; Ramaswami, U.; **Scarpa, M** .; Schwartz, I. V.; Wood, R. E.; Wraith, E..  
Pediatrics. 2009 Dec;124(6):e1228-39. I.F 5,91  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000272162400052](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000272162400052) <http://dx.doi.org/10.1542/peds.2008-0999>
48. Segregation analysis in a family at risk for the Maroteaux-Lamy syndrome conclusively reveals c.1151G > A (p.S384N) as to be a polymorphism.  
Zanetti, Alessandra; Ferraresi, Elena; Picci, Luigi; Filocamo, Mirella; Parini, Rossella; Rosano, Camillo; Tomanin, Rosella; **Scarpa, M** .  
Eur J Hum Genet. 2009 Sep;17(9):1160-4. I.F: 4,349  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000269449900011](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000269449900011) <http://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2009.19>
49. Mucopolysaccharidosis VI: the Italian experience.  
**Scarpa, M**, Barone, Rita; Fiumara, Agata; Astarita, Luca; Parenti, Giancarlo; Rampazzo, Angelica; Sala, Stefania; Sorge, Giovanni; Parini, Rossella.  
EUR J PEDIATR. 2009. ; 168(10):1203-1206 I.F. 1,921  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000269116000008](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000269116000008) <http://dx.doi.org/10.1007/s00431-008-0910-z>

50. Mucopolysaccharidosis type I: management and treatment guidelines  
Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA; International Consensus Panel on Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I with **Scarpa M** .  
Pediatrics. 2009 Jan;123(1):19-29. I.F 5,91
51. Mortality and cause of death in mucopolysaccharidosis type II-a historical review based on data from the Hunter Outcome Survey (HOS).  
Jones SA, Almásy Z, Beck M, Burt K, Clarke JT, Giugliani R, Hendriksz C, Kroepfl T, Lavery L, Lin SP, Malm G, Ramaswami U, Tincheva R, Wraith JE; HOS Investigators and **Scarpa M**  
J. Inherit Metab Dis. 2009 Aug;32(4):534-43. I.F.3,964
52. Rapid diagnostic testing procedures for lysosomal storage disorders: alpha-glucosidase and beta-galactosidase assays on dried blood spots.  
Gasparotto, Nicoletta; Tomanin, Rosella; Frigo, Anna Chiara; Niizawa, Gabriela; Pasquini, Elisabetta; Blanco, Mariana; Donati, Maria Alice; Keutzer, Joan; Zacchello, Franco **Scarpa, M** .  
Clin Chim Acta. 2009 Apr;402(1-2):38-41. I.F. 2,824  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000264618700007](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000264618700007) <http://dx.doi.org/10.1016/j.cca.2008.12.006>
53. Novel therapies and future perspectives.  
**Scarpa, M** .; Frustaci, A..  
Int. J. Clin. Pharm. and Ther. 2009. ; 47(0):S109-S110 I.F. 1,366  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000273102100016](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000273102100016)
54. Genistein reduces glycosaminoglycan levels in a mouse model of mucopolysaccharidosis type II.  
Friso, A.; Tomanin, R.; Salvalaio, M.; **Scarpa, M**  
Br J Pharmacol. 2010 Mar;159(5):1082-91. I.F. 4,842  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000275402000010](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000275402000010) <http://dx.doi.org/10.1111/j.1476-5381.2009.00565.x>
55. Enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: evaluation of long-term pulmonary function in patients treated with recombinant human N-acetylgalactosamine 4-sulfatase.  
Harmatz, Paul; Yu, Zi-Fan; Giugliani, Roberto; Schwartz, Ida Vanessa D.; Guffon, Nathalie; Teles, Elisa Leao; Sa Miranda, M. Clara; Wraith, J. Edmond; Beck, Michael; Arash, Laila; **Scarpa, M** Ketteridge, David; Hopwood, John J.; Plecko, Barbara; Steiner, Robert; Whitley, Chester B.; Kaplan, Paige; Swiedler, Stuart J.; Hardy, Karen; Berger, Kenneth I.; Decker, Celeste.  
J INHERIT METAB DIS. 2010. ; 33(1):51-60 I.F: 3,970  
[http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url\\_ver=Z39.88-2004&rft\\_id=info:ut/ISI:000274949100007](http://ws.isiknowledge.com/cps/openurl/service?url_ver=Z39.88-2004&rft_id=info:ut/ISI:000274949100007) <http://dx.doi.org/10.1007/s10545-009-9007-8>
56. A novel functional role of iduronate-2-sulfatase in zebrafish early development.  
Moro, Enrico; Tomanin, Rosella; Friso, Adelaide; Modena, Nicola; Tiso, Natascia; **Scarpa, M**, Argenton, Francesco.  
Matrix Biol. 2010 Jan;29(1):43-50 I.F: 5,074
57. A 10-year large-scale cystic fibrosis carrier screening in the Italian population.  
Picci, Luigi; Cameran, Marilena; Marangon, Oriana; Marzenta, Diana; Ferrari, Stefano; Frigo, Anna Chiara; **Scarpa, M** .  
J Cyst Fibros. 2010 Jan;9(1):29-35 I.F. 4,727
58. Importance of surgical history in diagnosing mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): data from the Hunter Outcome Survey.  
Mendelsohn NJ, Harmatz P, Bodamer O, Burton BK, Giugliani R, Jones SA, Lampe C, Malm G, Steiner RD, Parini R; Hunter Outcome Survey Investigators **Scarpa M**.  
Genet Med. 2010 Dec;12(12):816-22. I.F. 5,280

59. Pathophysiology of neuropathic lysosomal storage disorders.  
 Bellettato CM, Scarpa M. (2010)  
 J Inherit Metab Dis. 2010 Apr 29 Aug;33(4):347-62. I.F. 3,964
60. Home treatment with intravenous enzyme replacement therapy with idursulfase for mucopolysaccharidosis type II - data from the Hunter Outcome Survey.  
 Burton BK, Guffon N, Roberts J, van der Ploeg AT, Jones SA Scarpa, M . HOS investigators.  
 Mol Genet Metab. 2010 Oct-Nov;101(2-3):123-9. I.F. 3,769
61. Enzyme replacement therapy for Mucopolysaccharidosis VI: Growth and pubertal development in patients treated with recombinant N-Acetylgalactosamine 4-sulfatase.  
 Decker C., Yu Z-F., Giugliani R., Schwartz IVD., Guffin N., Teles ES., Sa Miranda MC., Wraith JE., Beck M., Arash L Scarpa, M Ketteridge D., Hopwood JJ., Plecko B., Steiner R., Whitley CB., Kaplan P., Swiedler SJ., Conrad S., and Harmatz P,. (2010) J. Ped. Rehabil. Med. 3, 2, 89-100.
62. Evaluation of disease severity in mucopolysaccharidosis  
 Beck M., Muenzer J., and Scarpa, M ., (2010)  
 J. Pediat. Rehabil. Med. 3, 39-46
63. Diagnosis and Management of ophthalmologic features in patients with mucopolysaccharidosis  
 Ferrari S., Ponzin D, Ashworth JL, Teär Fahnehjelm K., Summers CG. Harmatz P. And Scarpa, M (2011) Br J Ophthalmol. 2011 May;95(5):613-9. I.F. 3,806
64. Analysis of glucocerebrosidase activity in dry blood spots using tandem mass spectrometry.  
 Legini E, Orsini JJ, Hung C, Martin M, Showers A, Scarpa, M Zhang XK, Keutzer J, Mühl A, Bodamer OA. Clin Chim Acta. 2011 Jan 30;412(3-4):343-6. I.F: 2,824
65. IDUA mutational profiling of a cohort of 102 European patients with mucopolysaccharidosis type I: identification and characterization of 35 novel  $\alpha$ -L-iduronidase (IDUA) alleles.  
 Bertola F, Filocamo M, Casati G, Mort M, Rosano C, Tyłki-Szymanska A, Tüysüz B, Gabrielli O, Grossi S, Scarpa, M , Parenti G, Antuzzi D, Dalmau J, Rocco MD, Vici CD, Okur I, Rosell J, Rovelli A, Furlan F, Rigoldi M, Biondi A, Cooper DN, Parini R.  
 Hum Mutat. 2011 Jun;32(6):E2189-210. I.F: 5,144
66. Incidence and timing of infusion-related reactions in patients with mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) on idursulfase therapy in the real-world setting: a perspective from the Hunter Outcome Survey (HOS).  
 Burton BK, Whiteman DA; HOS Investigators. And Scarpa M  
 Mol Genet Metab. 2011 Jun;103(2):113-20 I.F. 3,769
67. Brain and spine MRI features of Hunter disease: frequency, natural evolution and response to therapy.  
 Manara R, Priante E, Grimaldi M, Santoro L, Astarita L, Barone R, Concolino D, Di Rocco M, Donati MA, Fecarotta S, Ficcadenti A, Fiumara A, Furlan F, Giovannini I, Lilliu F, Mardari R, Polonara G, Procopio E, Rampazzo A, Rossi A, Sanna G, Parini R, Scarpa, M  
 J Inherit Metab Dis. 2011 Jun;34(3):763-80. I.F. 3,970
68. Encapsulated engineered myoblasts can cure Hurler syndrome: preclinical experiments in the mouse model.  
 Piller Puicher E, Tomanin R, Salvalaio M, Friso A, Hortelano G, Marin O, Scarpa, M  
 Gene Ther. 2011 Apr;19(4):355-64. I.F: 2,138

69. Lysosomal storage diseases: diagnostic confirmation and management of presymptomatic individuals.  
Wang RY, Bodamer OA, Watson MS, Wilcox WR; **Scarpa, M** ACMG Work Group on Diagnostic Confirmation of Lysosomal Storage Diseases.  
Genet Med. 2011 May;13(5):457-84 I.F: 4,456
70. GM1 gangliosidosis and Morquio B disease: an update on genetic alterations and clinical findings.  
Caciotti A, Garman SC, Rivera-Colón Y, Procopio E, Catarzi S, Ferri L, Guido C, Martelli P, Parini R, Antuzzi D, Battini R, Sibilio M, Simonati A, Fontana E, Salviati A, Akinci G, Cereda C, Dionisi-Vici C, Deodato F, d'Amico A, d'Azzo A, Bertini E, Filocamo M, **Scarpa, M**, di Rocco M, Tiffi CJ, Ciani F, Gasperini S, Pasquini E, Guerrini R, Donati MA, Morrone A.  
Biochim Biophys Acta. 2011 Jul;1812(7):782-90 I.F. 5,12
71. Cardiac disease in patients with mucopolysaccharidosis: presentation, diagnosis and management.  
Braunlin EA, Harmatz PR, **Scarpa, M**, Furlanetto B, Kampmann C, Loehr JP, Ponder KP, Roberts WC, Rosenfeld HM, Giugliani R.J  
J Inherit Metab Dis. 2011 Dec;34(6):1183-97. I.F: 3,970
72. The role of enzyme replacement therapy in severe Hunter syndrome-an expert panel consensus.  
Muenzer J, Bodamer O, Burton B, Clarke L, Frenking GS, Giugliani R, Jones S, Rojas MV, **Scarpa, M**, Beck M, Harmatz P.  
Eur J Pediatr. 2012 Jan;171(1):181-8. Epub 2011 Oct 29. I.F. 1,921
73. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease.  
**Scarpa, M**, Almássy Z, Beck M, Bodamer O, Bruce IA, De Meirleir L, Guffon N, Guillén-Navarro E, Hensman P, Jones S, Kamin W, Kampmann C, Lampe C, Lavery CA, Teles EL, Link B, Lund AM, Malm G, Pitz S, Rothera M, Stewart C, Tyłki-Szymańska A, van der Ploeg A, Walker R, Zeman J, Wraith JE; Hunter Syndrome Europea Expert Council.  
Orphanet J Rare Dis. 2011 Nov 7;6:72. I.F 4,174
74. Closed Meningo(encephalo)cele: A New Feature in Hunter Syndrome.  
Manara R, Priante E, Grimaldi M, Santoro L, Polonara G, Parini R, **Scarpa, M**, on behalf of the Italian MPS Neuroimaging Study Group.  
AJNR Am J Neuroradiol. 2012 May;33(5):873-7 I.F. 3,589
75. Non-convulsive status epilepticus of frontal origin in mucopolysaccharidosis type II successfully treated with ethosuximide.  
Bonanni P, Governale M, Martinez F, Randazzo G, Milantoni L, Martinuzzi A, Boniver C, Vecchi M, **Scarpa, M**  
Dev Med Child Neurol. 2012 Oct;54(10):961-4. I.F: 3,116
76. Gene Therapy Approaches For Lysosomal Storage Disorders, A Good Model For The Treatment Of Mendelian Diseases.  
Tomanin R, Zanetti A, Zaccariotto E, D'Avanzo F, Bellettato CM, **Scarpa, M**  
Acta Paediatr. 2012 Mar 16. I.F. 1,974

77. Capturing phenotypic heterogeneity in MPS I: results of an international consensus procedure.  
De Ru MH, Teunissen QG, van der Lee JH, Beck M, Bodamer OA, Clarke LA, Hollak CE, Lin SP, Munoz Rojas MV, Pastores GM, Raiman JA, **Scarpa, M**, Treacy EP, Tylki-Szymanska A, Wraith E, Zeman J, Wijburg FA.  
Orphanet J Rare Dis. 2012 Apr 23;7(1):22 I.F 4,174
78. Enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: long-term cardiac effects of galsulfase (Naglazyme®) therapy.  
Braunlin E, Rosenfeld H, Kampmann C, Johnson J, Beck M, Giugliani R, Guffon N, Ketteridge D, Sá Miranda CM, **Scarpa, M**, Schwartz IV, Leão Teles E, Wraith JE, Barrios P, Dias da Silva E, Kurio G, Richardson M, Gildengorin G, Hopwood JJ, Imperiale M, Schatz A, Decker C, Harmatz P; MPS VI Study Group J Inherit Metab Dis. 2013 Mar;36(2):385-94.I.F: 3,970
79. The Role of Visual Electrophysiology in Mucopolysaccharidoses.  
Suppiej A, Rampazzo A, Cappellari A, Traverso A, Tormene AP, Pinello L, **Scarpa M**.  
J Child Neurol. 2013 Oct;28(10):1203-9 I.F: 1,717
80. The effect of idursulfase on growth in patients with Hunter syndrome: data from the Hunter Outcome Survey (HOS).  
Jones SA, Parini R, Harmatz P, Giugliani R, Fang J, Mendelsohn NJ; HOS Natural History Working Group on behalf of HOS Investigators and **Scarpa M**.  
Mol Genet Metab. 2013 May;109(1):41-8. I.F. 4,497
81. Immunologic privilege in the central nervous system and the blood-brain barrier.  
Muldoon LL, Alvarez JI, Begley DJ, Boado RJ, Del Zoppo GJ, Doolittle ND, Engelhardt B, Hallenbeck JM, Lonser RR, Ohlfest JR, Prat A,**Scarpa M**, Smeyne RJ, Drewes LR, Neuwelt EA.  
J Cereb Blood Flow Metab. 2013 JAN;33(1):13-21 I.F: 5,407
82. Respiratory and sleep disorders in mucopolysaccharidosis.  
Berger KI, Fagondes SC, Giugliani R, Hardy KA, Lee KS, Mcardle C,**S carpa M**, Tobin MJ, Ward SA, Rapoport DM.  
J Inherit Metab Dis. 2013 Mar;36(2):201-10. I.F: 3,970
83. Human amniotic fluid stem cells protect rat lungs exposed to moderate hyperoxia.  
Grisafi D, Pozzobon M, Dedja A, Vanzo V, Tomanin R, Porzionato A, Macchi V, Salmaso R, **Scarpa M**, Cozzi E, Fassina A, Navaglia F, Maran C, Onisto M, Caenazzo L, De Coppi P, De Caro R, Chiandetti L, Zaramella P.  
Pediatr Pulmonol. 2013 Nov;48(11):1070-80. I.F. 2,758
84. The effect of idursulfase on growth in patients with Hunter syndrome: data from the Hunter Outcome Survey (HOS).  
Jones SA, Parini R, Harmatz P, Giugliani R, Fang J, Mendelsohn NJ; HOS Natural History Working Group on behalf of HOS Investigators and **Scarpa M**.  
Mol Genet Metab. 2013 May;109(1):41-8. I.F. 3,769
85. Development of a Scoring System to Evaluate the Severity of Craniocervical Spinal Cord Compression in Patients with Mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A Syndrome).  
Möllmann C, Lampe CG, Müller-Forell W, **Scarpa M**, Harmatz P, Schwarz M, Beck M, Lampe C.  
JIMD REP. 2013 Apr 12 I.F: 3,970
86. The blood-brain barrier friend or foe?  
**Scarpa M**, Begley D.  
J. Inherit Metab Dis. 2013 May;36(3):435-6 I.F: 3,970

87. Design, baseline characteristics, and early findings of the MPS VI (mucopolysaccharidosis VI) Clinical Surveillance Program (CSP). Hendriksz CJ, Giugliani R, Harmatz P, Lampe C, Martins AM, Pastores GM, Steiner RD, Leão Teles E, Valayannopoulos V; CSP Study Group and **Scarpa M.**  
J Inher Metab Dis. 2013 Mar;36(2):373-84. I.F. 3,964
88. Extension of the molecular analysis to the promoter region of the iduronate 2-sulfatase gene reveals genomic alterations in mucopolysaccharidosis type II patients with normal coding sequence. Brusius-Facchin AC, Abrahão L, Schwartz IV, Lourenço CM, Santos ES, Zanetti A, Tomanin R, **Scarpa M**, Giugliani R, Leistner-Segal S.  
Gene. 2013 Sep 10;526(2):150-4. I.F: 2,138
89. Treatment of hip dysplasia in patients with mucopolysaccharidosis type I after hematopoietic stem cell transplantation: results of an international consensus procedure. Langereis EJ, Borgo A, Crushell E, Harmatz PR, van Hasselt PM, Jones SA, Kelly PM, Lampe C, van der Lee JH, Odent T, Sakkars R, **Scarpa M**, Schafroth MU, Struijs PA, Valayannopoulos V, White KK, Wijburg FA.  
Orphanet J Rare Dis. 2013 Oct 3;8(1):155 I.F 4,174
90. Circadian transcriptome analysis in human fibroblasts from Hunter syndrome and impact of iduronate-2-sulfatase treatment. Mazzoccoli G, Tomanin R, Mazza T, D'Avanzo F, Salvalaio M, Rigon L, Zanetti A, Paziienza V, Francavilla M, Giuliani F, Vinciguerra M, **Scarpa M.**  
Bmc Med Genomics. 2013 Oct 2;6(1):37. I.F: 2,873
91. Chiari 1 Malformation and Holocord Syringomyelia in Hunter Syndrome. Manara R, Concolino D, Rampazzo A, Zanetti A, Tomanin R, Faggin R, **Scarpa M.**  
JIMD REP. 2013 Jul 2. I.F: 3,970
92. Murine neural stem cells model Hunter disease in vitro: glial cell-mediated neurodegeneration as a possible mechanism involved. Fusar Poli E, Zalfa C, D'Avanzo F, Tomanin R, Carlessi L, Bossi M, Nodari LR, Binda E, Marmiroli P, **Scarpa M**, Delia D, Vescovi AL, De Filippis L.  
Cell Death Dis. 2013 Nov 7;4: I.F. 5,965
93. Molecular Analysis of Turkish Maroteaux-Lamy Patients and Identification of One Novel Mutation in the Arylsulfatase B (ARSB) Gene. Zanetti A, Onenli-Mungan N, Elcioglu N, Ozbek MN, Kör D, Lenzini E, **Scarpa M**, Tomanin R. JIMD Rep. 2013 Nov 16. I.F: 3,970
94. Mucopolysaccharidoses and other lysosomal storage diseases. Lampe C, Bellettato CM, Karabul N, **Scarpa M.**  
Rheum Dis Clin North Am. 2013 May;39(2):431-55 I.F 2,6
95. Development of a mnemonic screening tool for identifying subjects with Hunter syndrome. Cohn GM, Morin I, Whiteman DA; Hunter Outcome Survey Investigators **Scarpa M.**  
Eur J Pediatr. 2013 Jul;172(7):965-70 I.F. 3,183
96. Nocturnal Frontal Lobe Epilepsy In Mucopolysaccharidosis. Bonanni P, Volzone A, Randazzo G, Antoniazzi L, Rampazzo A, **Scarpa M**, Nobili L.  
Brain Dev. 2014 Jan 18. I.F. 1,785

97. A column-switching HPLC-MS/MS method for mucopolysaccharidosis type I analysis in a multiplex assay for the simultaneous newborn screening of six lysosomal storage disorders.  
Gucciardi A, Legnini E, Di Gangi IM, Corbetta C, Tomanin R, **Scarpa M**, Giordano G.  
Biomed Chromatogr. 2014 Jan 22 I.F. 1,729
98. Intratechal delivery of protein therapeutics to the brain: a critical reassessment  
Calias P., Banks WA., Begley D., **Scarpa M.**, Dickson P.,  
Pharmacol Ther. 2014 Nov;144(2):114-22. I.F: 9,723
99. A Hunter Patient with a Severe Phenotype Reveals Two Large Deletions and Two Duplications Extending 1.2 Mb Distally to IDS Locus.  
Zanetti A, Tomanin R, Rampazzo A, Rigon C, Gasparotto N, Cassina M, Clementi M, **Scarpa M**.  
JIMD Rep. 2014 Jul 25 I.F: 3,970
100. Clinical efficacy of Enzyme Replacement Therapy in paediatric Hunter patients, an independent study of 3.5 years.  
Tomanin R, Zanetti A, D Avanzo F, Rampazzo A, Gasparotto N, Parini R, Pascarella A, Concolino D, Procopio E, Fiumara A, Borgo A, Frigo A, **Scarpa M**.  
Orphanet J Rare Dis. 2014 Sep 18;9(1):129. I.F 4,174
101. Optimizing the molecular diagnosis of GALNS: novel methods to define and characterize Morquio-A syndrome-associated mutations.  
Caciotti A, Tonin R, Rigoldi M, Ferri L, Catarzi S, Cavicchi C, Procopio E, Donati MA, Ficcadenti A, Fiumara A, Barone R, Garavelli L, Rocco MD, Filocamo M, Antuzzi D, **Scarpa M**, Mooney SD, Li B, Skouma A, Bianca S, Concolino D, Casalone R, Monti E, Pantaleo M, Giglio S, Guerrini R, Parini R, Morrone A.  
Hum Mutat. 2015 Mar;36(3):357-68 I.F. 5,089
102. The biological clock and the molecular basis of lysosomal storage diseases.  
Mazzoccoli G, Mazza T, Vinciguerra M, Castellana S, **Scarpa M**.  
JIMD Rep. 2015;18:93-105 I.F: 3,970
103. Prevalence of anti-Adeno-associated virus serotype 8 neutralizing antibodies and arylsulfatase B cross-reactive immunologic material in mucopolysaccharidosis VI patient candidates for a gene therapy trial.  
Ferla R, Claudiani P, Savarese M, Kozarsky K, Parini R, **Scarpa M**, Donati MA, Sorge G, Hopwood JJ, Parenti G, Fecarotta S, Nigro V, Sivri HS, Van Der Ploeg A, Andria G, Brunetti-Pierri N, Auricchio A.  
Hum Gene Ther. 2015 Mar;26(3):145-52 I.F. 4,062
104. Cystic fibrosis carrier screening effects on birth prevalence and newborn screening.  
Castellani C, Picci L, Tridello G, Casati E, Tamanini A, Bartoloni L, **Scarpa M**, Assael BM;  
Veneto CF Lab Network. Genet Med. 2016 Feb;18(2):145-51. I.F:5,907
105. Neuronopathic lysosomal storage disorders: Approaches to treat the central nervous system.  
**Scarpa M**, Bellettato CM, Lampe C, Begley DJ.  
Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2015 Mar;29(2):159-71 I.F. 4,466

106. A Phase 3 Trial of Sebelipase Alfa in Lysosomal Acid Lipase Deficiency.  
Burton BK, Balwani M, Feillet F, Barić I, Burrow TA, Camarena Grande C, Coker M, Consuelo-Sánchez A, Deegan P, Di Rocco M, Enns GM, Erbe R, Ezgu F, Ficocioglu C, Furuya KN, Kane J, Laukaitis C, Mengel E, Neilan EG, Nightingale S, Peters H, **Scarpa M**, Schwab KO, Smolka V, Valayannopoulos V, Wood M, Goodman Z, Yang Y, Eckert S, Rojas-Caro S, Quinn AG.  
N Engl J Med. 2015 Sep 10;373(11):1010-20 I.F. 72,406
107. Review and evaluation of the methodological quality of the existing guidelines and recommendations for inherited neurometabolic disorders.  
Cassis L, Cortès-Saladelafont E, Molero-Luis M, Yubero D, González MJ, Herrero AO, Fons C, Jou C, Sierra C, Castejon Ponce E, Ramos F, Armstrong J, O'Callaghan MM, Casado M, Montero R, Olivas SM, Artuch R, Barić I, Bartoloni F, Bellettato CM, Bonifazi F, Ceci A, Cvitanović-Šojat L, Dali CI, D'Avanzo F, Fumic K, Giannuzzi V, Lampe C, **Scarpa M**, Garcia-Cazorla Á.  
Orphanet J Rare Dis. 2015 Dec 30;10:164. I.F 4,174
108. Targeted Polymeric Nanoparticles for Brain Delivery of High Molecular Weight Molecules in Lysosomal Storage Disorders.  
Salvalaio M, Rigon L, Belletti D, D'Avanzo F, Pederzoli F, Ruozi B, Marin O, Vandelli MA, Forni F, **Scarpa M**, Tomanin R, Tosi G.  
Plos One. 2016 May 26;11(5):e0156452. : 10.1371/journal.pone.0156452. I.F. 2,806
109. Glial degeneration with oxidative damage drives neuronal demise in MPSII disease.  
Zalfa C, Verpelli C, D'Avanzo F, Tomanin R, Vicidomini C, Cajola L, Manara R, Sala C, **Scarpa M**, Vescovi AL, De Filippis L.  
Cell Death Dis. 2016 Aug 11;7(8):e2331 I.F. 5,965
110. The ethical framework for performing research with rare inherited neurometabolic disease patients.  
Giannuzzi V, Devlieger H, Margari L, Odland VL, Ragab L, Bellettato CM, D'Avanzo F, Lampe C, Cassis L, Cortès-Saladelafont E, Cazorla ÁG, Barić I, Cvitanović-Šojat L, Fumić K, Dali CI, Bartoloni F, Bonifazi F, **Scarpa M**, Ceci A.  
Eur J Pediatr. 2017 Mar;176(3):395-405. I.F. 3,183
111. Ten years of the Hunter Outcome Survey (HOS): insights, achievements, and lessons learned from a global patient registry.  
Muenzer J, Jones SA, Tyłki-Szymańska A, Harmatz P, Mendelsohn NJ, Guffon N, Giugliani R, Burton BK, **Scarpa M**, Beck M, Jangelind Y, Hernberg-Stahl E, Larsen MP, Pulles T, Whiteman DAH.  
Orphanet J Rare Dis. 2017 May 2;12(1):82. . I.F 4,174
112. Lysosomal Storage Diseases: Challenges in Multiprofessional Patient Care with Enzyme Replacement Therapy.  
Das AM, Lagler F, Beck M, **Scarpa M**, Lampe C.  
Klin Padiatr. 2017 May 2. [Epub ahead of print] German
113. European Reference Networks : Consequences for healthcare in Germany.  
Graessner H, Schäfer F, **Scarpa M**, Wagner TOF.  
Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz. 2017 May;60(5):537-541 German
114. The Complexity of Pain Management in Children Affected by Mucopolysaccharidoses.  
Congedi S, Di Pede C, **Scarpa M**, Rampazzo A, Benini F.  
Case Rep Pediatr. 2017
115. Brain RNA-Seq Profiling of the Mucopolysaccharidosis Type II Mouse Model.  
Salvalaio M, D'Avanzo F, Rigon L, Zanetti A, D'Angelo M, Valle G, **Scarpa M**, Tomanin R.  
Int J Mol Sci. 2017 May 17;18(5):1072. I.F 3,482

116. Birth weight in patients with mucopolysaccharidosis type II: Data from the Hunter Outcome Survey (HOS).  
Bodamer O, **Scarpa M**, Hung C, Pulles T, Giugliani R.  
Mol Genet Metab Rep. 2017 May 3;11:62-64. I.F. 3,769
117. The treatment of juvenile/adult GM1-gangliosidosis with Miglustat may reverse disease progression.  
Deodato F, Procopio E, Rampazzo A, Taurisano R, Donati MA, Dionisi-Vici C, Caciotti A, Morrone A, **Scarpa M**.  
Metab Brain Dis. 2017 Oct;32(5):1529-1536. I.F. 3,769
118. Open issues in Mucopolysaccharidosis type I-Hurler.  
Parini R, Deodato F, Di Rocco M, Lanino E, Locatelli F, Messina C, Rovelli A, **Scarpa M**.  
Orphanet J Rare Dis. 2017 Jun 15;12(1):112. I.F. 4,174
119. Clinical outcomes in idursulfase-treated patients with mucopolysaccharidosis type II: 3-year data from the hunter outcome survey (HOS).  
Muenzer J, Giugliani R, **Scarpa M**, Tylki-Szymańska A, Jegó V, Beck M.  
Orphanet J Rare Dis. 2017 Oct 3;12(1):161. I.F. 4,174
120. Treatment of brain disease in the mucopolysaccharidoses.  
**Scarpa M**, Orchard PJ, Schulz A, Dickson PI, Haskins ME, Escolar ML, Giugliani R.  
Mol Genet Metab. 2017 Dec;122S:25-34. . I.F. 3,769
121. Epilepsy in mucopolysaccharidosis disorders.  
**Scarpa M**, Lourenço CM, Amartino H.  
Mol Genet Metab. 2017 Dec;122S:55-61. I.F. 3,769
122. Inborn Errors of Metabolism Involving Complex Molecules: Lysosomal and Peroxisomal Storage Diseases.  
Bellettato CM, Hubert L, **Scarpa M**, Wangler MF.  
Pediatr Clin North Am. 2018 Apr;65(2):353-373. I.F. 3,278
123. Easy-to-use algorithm would provide faster diagnoses for mucopolysaccharidosis type I and enable patients to receive earlier treatment.  
Tylki-Szymańska A, De Meirleir L, Di Rocco M, Fathalla WM, Guffon N, Lampe C, Lund AM, Parini R, Wijburg FA, Zeman J, **Scarpa M**.  
Acta Paediatr. 2018 Aug;107(8):1402-1408. I.F. 2,299
124. International working group identifies need for newborn screening for mucopolysaccharidosis type I but states that existing hurdles must be overcome.  
Parini R, Broomfield A, Cleary MA, De Meirleir L, Di Rocco M, Fathalla WM, Guffon N, Lampe C, Lund AM, **Scarpa M**, Tylki-Szymańska A, Zeman J.  
Acta Paediatr. 2018 Dec;107(12):2059-2065. I.F. 2,299
125. Possible strategies to cross the blood-brain barrier.  
Bellettato CM, **Scarpa M**.  
Ital J Pediatr. 2018 Nov 16;44(Suppl 2):131. I.F. 2,638
126. Molecular diagnosis of patients affected by mucopolysaccharidosis: a multicenter study.  
Zanetti A, D'Avanzo F, Rigon L, Rampazzo A, Concolino D, Barone R, Volpi N, Santoro L, Lualdi S, Bertola F, **Scarpa M**, Tomanin R.  
Eur J Pediatr. 2019 May;178(5):739-753. I.F. 3,183

127. Targeting Brain Disease in MPSII: Preclinical Evaluation of IDS-Loaded PLGA Nanoparticles.  
Rigon L, Salvalaio M, Pederzoli F, Legnini E, Duskey JT, D'Avanzo F, De Filippis C, Ruozi B, Marin O, Vandelli MA, Ottonelli I, **Scarpa M**, Tosi G, Tomanin R.  
Int J Mol Sci. 2019 Apr 24;20(8):2014. I.F: 5,542
128. Research activity and capability in the European reference network metabern.  
Heard JM, Bellettato C, van Lingen C, **Scarpa M**; metabern collaboration group.  
Orphanet J Rare Dis. 2019 May 29;14(1):119. I.F. 3,687
129. Recommendations for the management of MPS VI: systematic evidence- and consensus-based guidance.  
Akyol MU, Alden TD, Amartino H, Ashworth J, Belani K, Berger KI, Borgo A, Braunlin E, Eto Y, Gold JJ, Jester A, Jones SA, Karsli C, Mackenzie W, Marinho DR, mcfadyen A, mcgill J, Mitchell JJ, Muenzer J, Okuyama T, Orchard PJ, Stevens B, Thomas S, Walker R, Wynn R, Giugliani R, Harmatz P, Hendriksz C, **Scarpa M**; MPS Consensus Programme Steering Committee; MPS Consensus Programme Co-Chairs.  
Orphanet J Rare Dis. 2019 May 29;14(1):118. . I.F. 3,687
130. Recommendations for the management of MPS IVA: systematic evidence- and consensus-based guidance.  
Akyol MU, Alden TD, Amartino H, Ashworth J, Belani K, Berger KI, Borgo A, Braunlin E, Eto Y, Gold JJ, Jester A, Jones SA, Karsli C, Mackenzie W, Marinho DR, mcfadyen A, mcgill J, Mitchell JJ, Muenzer J, Okuyama T, Orchard PJ, Stevens B, Thomas S, Walker R, Wynn R, Giugliani R, Harmatz P, Hendriksz C, **Scarpa M**; MPS Consensus Programme Steering Committee; MPS Consensus Programme Co-Chairs.  
Orphanet J Rare Dis. 2019 Jun 13;14(1):137. . I.F. 3,687
131. The Authors' Reply: The trna(Ile) Variant m.4309G>A May Not Cause Kearns-Sayre Syndrome.  
Di Nora C, Spinelli AM, **Scarpa M**, Livi U.  
Transplantation. 2019 Dec;103(12):e396. I.F: 4,439
132. Availability, accessibility and delivery to patients of the 28 orphan medicines approved by the European Medicine Agency for hereditary metabolic diseases in the metabern network.  
Heard JM, Vrinten C, Schlander M, Bellettato CM, van Lingen C, **Scarpa M**; metabern collaboration group.  
Orphanet J Rare Dis. 2020 Jan 6;15(1):3. . I.F. 3,687
133. Molecular Genetics of Niemann-Pick Type C Disease in Italy: An Update on 105 Patients and Description of 18 NPC1 Novel Variants.  
Dardis A, Zampieri S, Gellera C, Carozzo R, Cattarossi S, Peruzzo P, Da Rioli R, Sechi A, Deodato F, Caccia C, Verrigni D, Gasperini S, Fiumara A, Fecarotta S, Carecchio M, Filosto M, Santoro L, Borroni B, Bordugo A, Brancati F, Russo CV, Di Rocco M, Toscano A, **Scarpa M**, Bembi B.  
J Clin Med. 2020 Mar 3;9(3):679. I.F. 5,583
134. Assessing the impact of the five senses on quality of life in mucopolysaccharidoses.  
Giugliani R, Harmatz P, Lin SP, **Scarpa M**.  
Orphanet J Rare Dis. 2020 Apr 19;15(1):97. . I.F. 3,687
135. Fabry cardiomyopathy: Gb3-induced auto-reactive panmyocarditis requiring heart transplantation.  
Frustaci A, **Scarpa M**, Maria da Rioli R, Agrati C, Finato N, Verardo R, Grande C, Chimenti C, Di Nora C, Russo MA, Livi U.  
ESC Heart Fail. 2020 Jun;7(3):1331-1337. I.F: 4,411

136. Impact of COVID-19 related healthcare crisis on treatments for patients with lysosomal storage disorders, the first Italian experience.  
Sechi A, Macor D, Valent S, Da Riol RM, Zanatta M, Spinelli A, Bianchi K, Bertossi N, Dardis A, Valent F, **Scarpa M**.  
Mol Genet Metab. 2020 Jul;130(3):170-171. I.F. 4,797
137. Parkinson's disease in Gaucher disease patients: what's changing in the counseling and management of patients and their relatives?  
Di Rocco M, Di Fonzo A, Barbato A, Cappellini MD, Carubbi F, Giona F, Giuffrida G, Linari S, Pession A, Quarta A, **Scarpa M**, Spada M, Strisciuglio P, Andria G.  
Orphanet J Rare Dis. 2020 Sep 23;15(1):262. . I.F. 3,687
138. The impact of COVID-19 on rare metabolic patients and healthcare providers: results from two metabern surveys.  
Lampe C, Dionisi-Vici C, Bellettato CM, Paneghetti L, van Lingen C, Bond S, Brown C, Finglas A, Francisco R, Sestini S, Heard JM, **Scarpa M**; MetabERN collaboration group.  
Orphanet J Rare Dis. 2020 Dec 3;15(1):341. . I.F. 3,687
139. An international classification of inherited metabolic disorders (ICIMD).  
Ferreira CR, Rahman S, Keller M, Zschocke J; ICIMD Advisory Group.  
J Inherit Metab Dis. 2021 Jan;44(1):164-177. I.F: 4,982
140. U-IMD: the first Unified European registry for inherited metabolic diseases.  
Opladen T, Gleich F, Kozich V, **Scarpa M**, Martinelli D, Schaefer F, Jeltsch K, Juliá-Palacios N, García-Cazorla Á, Dionisi-Vici C, Kölker S.  
Orphanet J Rare Dis. 2021 Feb 18;16(1):95. . I.F. 3,687
141. European Reference Networks: challenges and opportunities.  
Tumiene B, Graessner H, Mathijssen IM, Pereira AM, Schaefer F, **Scarpa M**, Blay JY, Dollfus H, Hoogerbrugge N.  
J Community Genet. 2021 Mar 17:1-13. I.F. 1,872
142. Challenges in Transition From Childhood to Adulthood Care in Rare Metabolic Diseases: Results From the First Multi-Center European Survey.  
Stepien KM, Kieć-Wilk B, Lampe C, Tangeras T, Cefalo G, Belmatoug N, Francisco R, Del Toro M, Wagner L, Lauridsen AG, Sestini S, Weinhold N, Hahn A, Montanari C, Rovelli V, Bellettato CM, Paneghetti L, van Lingen C, **Scarpa M**.  
Front Med (Lausanne). 2021 Feb 25;8:652358. I.F. 4,71
143. **Errore. Riferimento a collegamento ipertestuale non valido.**  
Rossi A, Hoogeveen IJ, Lubout CMA, de Boer F, Fokkert-Wilts MJ, Rodenburg IL, van Dam E, Grünert SC, Martinelli D, **Scarpa M**; CONNECT metabern Collaboration Group, Dekker H, Te Boekhorst ST, van Spronsen FJ, Derks TGJ.  
J Inherit Metab Dis. 2021 Sep;44(5):1124-1135. I.F: 4,982
144. Guidelines on the diagnosis, clinical assessments, treatment and management for CLN2 disease patients.  
Mole SE, Schulz A, Badoe E, Berkovic SF, de Los Reyes EC, Dulz S, Gissen P, Guelbert N, Lourenco CM, Mason HL, Mink JW, Murphy N, Nickel M, Olaya JE, **Scarpa M**, Scheffer IE, Simonati A, Specchio N, Von Löbbecke I, Wang RY, Williams RE.  
Orphanet J Rare Dis. 2021 Apr 21;16(1):185. . I.F. 3,687

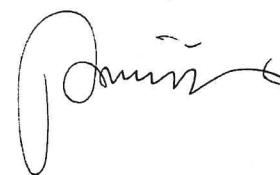
145. Children's Preferences for Oral Dosage Forms and Their Involvement in Formulation Research via EPTRI (European Paediatric Translational Research Infrastructure).  
Alessandrini E, Brako F, **Scarpa M**, Lupo M, Bonifazi D, Pignataro V, Cavallo M, Cullufe O, Enache C, Nafria B, Claverol J, De Taeye L, Vermeulen E, Preston J, Tuleu C.  
Pharmaceutics. 2021 May 15;13(5):730. I.F. 6,072
146. Accurate Molecular Diagnosis of Gaucher Disease Using Clinical Exome Sequencing as a First-Tier Test.  
Zampieri S, Cattarossi S, Pavan E, Barbato A, Fiumara A, Peruzzo P, **Scarpa M**, Ciana G, Dardis A.  
Int J Mol Sci. 2021 May 24;22(11):5538. . I.F. 6,01
147. Improving clinical paediatric research and learning from COVID-19: recommendations by the Conect4Children expert advice group.  
Ramanan AV, Modi N, de Wildt SN; c4c Learning from COVID-19 Group.  
Pediatr Res. 2021 Jun 7:1-9. I.F:2,97
148. One-year results of a clinical trial of olipudase alfa enzyme replacement therapy in pediatric patients with acid sphingomyelinase deficiency.  
Diaz GA, Jones SA, **Scarpa M**, Mengel KE, Giugliani R, Guffon N, Batsu I, Fraser PA, Li J, Zhang Q, Ortemann-Renon C.  
Genet Med. 2021 Aug;23(8):1543-1550. I.F:8,882
149. Focal hepatic lesions in acid sphingomyelinase deficiency: Differential diagnosis between foamy macrophages aggregates and malignancy.  
Sechi A, Vit A, Avellini C, Dardis A, Pellegrin A, **Scarpa M**, Bembi B.  
Mol Genet Metab Rep. 2021 Oct 5;29:100808. I.F. 4,797
150. Plasma Neurofilament Light (nfl) in Patients Affected by Niemann-Pick Type C Disease (NPCD).  
Dardis A, Pavan E, Fabris M, Da Riolo RM, Sechi A, Fiumara A, Santoro L, Ormazabal M, Milanic R, Zampieri S, Biasizzo J, **Scarpa M**.  
J Clin Med. 2021 Oct 19;10(20):4796. I.F. 5,583
151. Acid Sphingomyelinase Deficiency: A Clinical and Immunological Perspective.  
Pinto C, Sousa D, Ghilas V, Dardis A, **Scarpa M**, Macedo MF.  
Int J Mol Sci. 2021 Nov 28;22(23):12870. I.F. 6,01
152. Phenotypic diversity, disease progression, and pathogenicity of MVK missense variants in mevalonic aciduria  
Brennenstuhl, H., Nashawi, M., Schröter, J., ...Kozich, V., **Scarpa, M** .  
J. Inherited Metabolic Disease, 2021, 44(5), pp. 1272–1287 I.F: 4,982
153. Newborn screening as a fully integrated system to stimulate equity in neonatal screening in Europe.  
**Scarpa M**, Bonham JR, Dionisi-Vici C, Prevot J, Pergent M, Meyts I, Mahlaoui N, Schielen PCJl.  
Lancet Reg Health Eur. 2022 Jan 28;13:100311.
154. A randomized, placebo-controlled clinical trial evaluating olipudase alfa enzyme replacement therapy for chronic acid sphingomyelinase deficiency (ASMD) in adults: One-year results.  
Wasserstein M, Lachmann R, Hollak C, Arash-Kaps L, Barbato A, Gallagher RC, Giugliani R, Guelbert NB, Ikezoe T, Lidove O, Mabe P, Mengel E, **Scarpa M**, Senates E, Tchan M, Villarrubia J, Chen Y, Furey S, Thurberg BL, Zaher A, Kumar M.  
Genet Med. 2022 Apr 26:S1098-3600(22)00716-X. I.F:5,907

155. One year of COVID-19: infection rates and symptoms in patients with inherited metabolic diseases followed by metabern.  
Paneghetti L, Bellettato CM, Sechi A, Stepien KM, **Scarpa M**.  
Orphanet J Rare Dis. 2022 Mar 4;17(1):109. I.F. 3,687
156. A randomized, placebo-controlled clinical trial evaluating olipudase alfa enzyme replacement therapy for chronic acid sphingomyelinase deficiency (ASMD) in adults: One-year results.  
Wasserstein M, Lachmann R, Hollak C, Arash-Kaps L, Barbato A, Gallagher RC, Giugliani R, Guelbert NB, Ikezoe T, Lidove O, Mabe P, Mengel E, **Scarpa M**, Senates E, Tchan M, Villarrubia J, Chen Y, Furey S, Thurberg BL, Zaher A, Kumar M.  
Genet Med. 2022 Apr 26:S1098-3600(22)00716-X. doi: 10.1016/j.gim.2022.03.021. Online ahead of print. I.F:5,907
157. The Inflammation in the Cytopathology of Patients With Mucopolysaccharidoses- Immunomodulatory Drugs as an Approach to Therapy.  
Wiesinger AM, Bigger B, Giugliani R, **Scarpa M**, Moser T, Lampe C, Kampmann C, Lagler FB.  
Front Pharmacol. 2022 May 13;13:863667. I.F: 5,81
158. Cardiac involvement in MPS patients: incidence and response to therapy in an Italian multicentre study.  
Sestito S, Rinninella G, Rampazzo A, D'Avanzo F, Zampini L, Santoro L, Gabrielli O, Fiumara A, Barone R, Volpi N, **Scarpa M**, Tomanin R, Concolino D.  
Orphanet J Rare Dis. 2022 Jun 29;17(1):251. I.F. 3,687
159. Towards Achieving Equity and Innovation in Newborn Screening across Europe.  
Sikonja J, Groselj U, **Scarpa M**, la Marca G, Cheillan D, Kölker S, Zetterström RH, Kožich V, Le Cam Y, Gumus G, Bottarelli V, van der Burg M, Dekkers E, Battelino T, Prevot J, Schielen PCJl, Bonham JR.  
Int J Neonatal Screen. 2022 May 6;8(2):31. I.F: 2,86

Quanto riportato nel Curriculum Vitae et Studiorum corrisponde al vero, i lavori scientifici presentati sono frutto dell'attività del candidato **(D.18)**

In fede

Maurizio Scarpa



Udine 19 Luglio 2022

**ELENCO DEI TITOLI IN POSSESSO A DISPOSIZIONE DELLA COMMISSIONE PER AVVISO PUBBLICO DI SELEZIONE COMPARATIVA PER LA NOMINA DEL DIRETTORE DEL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE. DECRETO PRESIDENTE ISS 106/2022**

**CANDIDATO: MAURIZIO SCARPA,**

**I documenti si possono visionare al seguente link**

**<https://www.dropbox.com/sh/u3fpmgx49i8ajjj/AADlVD8xqjDx3vQWTcwnsajKa?dl=0>**

D.1 DIPLOMA DI LAUREA in Medicina e Chirurgia, conseguito il 15-11-1985, Università degli Studi di Padova

D.2 DIPLOMA SPECIALIZZAZIONE in Pediatria Generale e Specialistica, conseguito il 7-7-1989, Università degli Studi di Padova

D.3 DIPLOMA ABILITAZIONE alla Professione Medica, conseguito nella seconda sessione dell'anno 1985, Università degli Studi di Padova

D.4 DIPLOMA DOTTORATO in Scienze dello Sviluppo, conseguito il 10-09-2004, Università degli Studi di Padova

D.5 DICHIARAZIONE POSTDOCTORAL FELLOWSHIP presso European Molecular Biology Laboratory (E.M.B.L. Heidelberg, Germania), rilasciata il 18-06-1996.

D.6 DICHIARAZIONE POSTDOCTORAL FELLOWSHIP presso il BAYLOR College of Medicine Houston Texas, rilasciata il 19-6-1996.

D.7 Dichiarazione dell'Università di Padova, rilasciata il 28-04-2018, attestante la progressione di carriera universitaria dal 20.03.1991, data di prima assunzione.

D.8 Dichiarazione Abilitazione I fascia, Bando D.D.1532/2016, Settore Concorsuale 06/GI, Pediatria Generale, Specialistica e neuropsichiatria Infantile, valida dal 10/04/2017.

D.9 Attività Clinica Padova con prestazioni cliniche e tipologia

D.10-11 Contratto di Direttore Centro Malattie Rare presso Dr. Horst Schmidt Kliniken, Wiesbaden, Germania 2014-2018 con dichiarazione da parte dell'allora capo dipartimento Prof. Markus Knuf

D.12 Conferimento Incarico di Direttore SOC Centro Coordinamento Regionale per le Malattie Rare ex decreto n.1153 del 27-12-2018 presso Presidio Ospedaliero Santa Maria della Misericordia, Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale, Udine

D.13 Copia Decreto 1252 del 26/11/2021 ex Decreto del DG-ASUFC 1107 del 20-10-2020 per Membro Nucleo ricerca Clinica presso ASUFC Udine

D.13bis Copia Decreto 1252 del 26/11/2021 ex Decreto del DG-ASUFC 1107 del 20-10-2020 per attestazione di Coordinatore Scientifico ASUFC.

D.13 tris Copia Membership Comitato Etico Unico Regionale

D.14 NOMINA COMMISSIONE per la Sperimentazione STAMINA, articolo 1, Decreto Ministeriale 18 giugno 2013 per la sperimentazione di cui all'articolo 2 del decreto legge 25 marzo 2013, n. 24 convertito in legge, con modificazioni, dalla legge 23 maggio 2013, n.57

D.15 Documento Di Strategia per l'internazionalizzazione della Facoltà di medicina e Chirurgia, Università di Padova

D.16 Membership of International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC), Therapies Scientific Committee (TSC)

D.17 Copia Syllabus Insegnamenti Svolti Per Gli Aa. 2016-2018: Ostetricia E Infermieristica, Università Degli Studi Di Padova

D.18 Autocertificazione Veridicità di quanto riportato nel Curriculum Vitae et Studiorum e dell'originalità dei lavori scientifici presentati

D.19 Iscrizione All'Ordine dei Medici Venezia dal 1985 al 2022 e Udine dal 2022 presente

D.20 Autocertificazione Attività come Consultant In Molecular Biology Prof. GianFranco Bottazzo's Laboratory, Department of Immunology, The London Hospital Medical College, London, UK, Novembre 1990-Giugno 1993

D.21 Autocertificazione ATTIVITÀ DIDATTICA- Università di Padova dal 2003 al 2010

Di partecipare al Collegio Dei Docenti della Scuola di Dottorato in MEDICINA DELLO SVILUPPO E SCIENZE DELLA PROGRAMMAZIONE SANITARIA" dal 2003.

Di esser stato Responsabile del Programma di Dottorato in Genetica Molecolare e Biochimica, del Dottorato in MEDICINA DELLO SVILUPPO E SCIENZE DELLA PROGRAMMAZIONE SANITARIA dal 2003 al 2007.

Di esser stato Docente di Biologia Applicata Scuola di Specializzazione di Neurochirurgia, Università di Padova dal 2004-2010

Di esser stato Docente di Biochimica, Scuola di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile, Università di Padova dal 2004 al 2010

Di esser stato Docente di Biologia Molecolare. Scuola di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile, Università di Padova dal 2004 al 2010

D.22 Autocertificazione Rappresentante Della Facoltà di Medicina e Chirurgia nelle Commissioni attività Internazionali dell'Università degli studi di Padova AA 2008-2009

D.23 Attività di Executive Board Member: European Brain Council, 2008-2016, Executive Board member European Medical School Association, per gli anni 2011-2013.

D.24 Autocertificazione Attività di delegato del Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Padova, prof. Giorgio Palù, per i Servizi di internazionalizzazione AA.2008-2011

D.25 Autocertificazione Membro Commissione Sviluppo e Programmazione Università degli Studi Di Padova AA.2009-2012-

D.26 Autocertificazione Incarico Coordinatore MetabERN 2017-presente, Chair European Reference Network-Coordinators Group (ERN-CG) 06-2017-06-2018, Chair ERN-Working Group Legal Affaires 09-2018-09-2019; Chair ERN-Working Group Knowledge Generation 09-2018-presente

D.27 Autocertificazione incarico come Direttore Centro Malattie Rare per il periodo Luglio 2011-Giugno 2015 presso IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, (FG)

D.28 Autocertificazione Attività Principal Investigator trials clinici

- 1) 2004: Principal Investigator Phase III Extension Clinical Studies For Idursulfase (Elaprase, SHIRE HGT And Galsulfase (Naglazyme, Biomarin), Italian Branch; 2013: Principal Investigator ARISE trial phase III on acid Lipase Deficiency. 2014: Principal Investigator protocol HATT SHIRE, Horst Schmidt Kliniken Rare Disease Center Wiesbaden, Germany
- 2) Arimoclomol clinical trial, prospective, randomized, double blind, controlled versus placebo in patients diagnosed with Niemann-Pick type C disease, CT-ORZY-NPC-002 (funded by Orphazyme spa) - active study from 12/2016
- 3) Long-term study to evaluate on a continuous basis the safety and efficacy of olipudase alfa in patients with acid sphingomyelinase deficiency, LTS13632 protocol (funded by Sanofi spa) - active study from 10/2016,
- 4) Multicenter, non-interventional study with double cohort to evaluate the safety of home infusion of myozyme® and aldurazyme® in "real world" - HomErt Protocol-. P.I. from October-2021 (9m)
- 5) Phase 2/3, multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled, repeat-dose study to evaluate the efficacy, safety, pharmacodynamics and pharmacokinetics of olipudase alfa in patients with acid sphingomyelinase deficiency - protocol DF112712- study active from 03/2016,
- 6) Longitudinal prospective study of the trajectory of neurological disease in departing children with late onset GM1 or GM2 gangliosidosis - infantile and juvenile – PENDING
- 7) Prospective longitudinal study on potential biomarkers of treatment response and clinical outcomes in Hunter syndrome -DENALI0001. Study active since November 2020

D.29 Autocertificazione Attività Principal Investigator Registri di Malattia

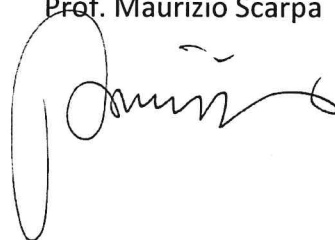
- 1) Sponsored Observational Study - GOS Protocol "Observational, international, multicenter, long-term study in patients with Gaucher Disease -GAUCHER DISEASE OUTCOME SURVEY (GOS)" - Promoter Shire / Takeda
- 2) International observational program "LSD Registers" Fabry Registry, Pompe Registry, Gaucher Registry, MPS I Registry - Promoter Sanofi Genzyme
- 3) Prospective multicenter observational post-authorization safety sub-registry aimed at evaluating the long-term safety profile of eliglustat for commercial use (Cerdelga) in adult patients with Gaucher disease, protocol OBS14099 "ELISAFE" (funded by Sanofi spa)
- 4) ALX-LALD-501 protocol - observational registry of disease and clinical outcomes of patients with lysosomal acid lipase (LAL) deficiency
- 5) A global, multicentre, long-term, observational registry of patients with Hunter Syndrome (Mucopolysaccharidosis type II, MPS II) "- HOS-Shire / Takeda
- 6) Observational Study: NPDR: AN INTERNATIONAL RARE DISEASES REGISTRY FOR NIEMANN-PICK DISEASE TYPE A, B AND C.
- 7) U-IMD (Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders)

- D.30 Dichiarazione di attività come Direttore Laboratorio Malattie Lisosomiali
- D.31 Dichiarazione attività di ricerca su progetti finanziati da Fondi ex60%
- D.32 Novembre 2004-Gennaio 2007 PRIN MIUR Dipartimento di Pediatria, Università di Padova Approcci innovativi per la terapia enzimatica delle malattie da accumulo lisosomiali
- D.33 Marzo 2014-Maggio 2017 PRIN MIUR: Approccio globale alle mucopolisaccaridosi: applicazione di metodi altamente specifici per la diagnosi neonatale e la valutazione dell'efficacia terapeutica in pazienti e in modelli animali
- D.34 Grant Agreement Contract 2012 1212 per I Progetto INNERMED: Inherited NeuRoMetabolic Diseases Information Network (InNerMeD-INetwork)
- D.35 Grant Agreement Unified-Inherited Metabolic Diseases Registry
- D.36 Grant Agreement INEA 2017
- D.36 bis Grant Agreement INEA CEFTTELECOMCALLS 2018, MetabERN/ASUFC
- D.37 Grant Agreement INEA CEFTTELECOMCALLS 2020, MetabERN/ASUFC,
- D.38 Consortium Agreement Collaborative Network for European Clinical Trials For Children (c4c) MetabERN/ASUFC
- D.39 Agreement European Joint Programme on Rare Diseases (partner in progetto finanziato dall'UE nell'ambito del programma Horizon2020) MetabERN/ASUFC
- D.40 CONSORTIUM AGREEMENT European Rare disease research Coordination and support Action (ERICA)
- D.41 Grant Agreement per Finanziamento per il Coordinamento dello European Reference Network for Rare Inherited Metabolic Diseases (MetabERN) anni Marzo 2017-Febbraio 2022
- D.42 Grant Agreement per Finanziamento per il Coordinamento dello European Reference Network for Rare Inherited Metabolic Diseases (MetabERN) anni Marzo 2022-Agosto 2023
- D.43 Nomina Ministero della Salute a Membro Gruppo di Lavoro per il Piano Nazionale Malattie Rare
- D.44 Decreto DG ASUFC per progetto: "Monitorare l'uso appropriato e sicuro ed ottimizzare l'accesso ai farmaci per la cura delle Malattie Rare nella Regione Friuli Venezia Giulia" approvato dall'Agenzia Italiana del Farmaco con determina n. 1796/2018 nell'ambito della Convenzione tra Regione ed AIFA stipulata in data 21.08.2018

Tutti gli articoli compresi nella selezione delle Pubblicazioni 1-159 sono disponibili e sono visibili da PUBMED attivando l'hyperlink sul titolo

Data 19 Luglio 2022

Prof. Maurizio Scarpa

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'M. Scarpa', written in a cursive style. The signature is positioned below the printed name 'Prof. Maurizio Scarpa'.