

## CURRICULUM VITAE

### SINTESI CV

#### Data di Nascita

- 12 Gennaio 1960

#### Incarico attuale

- Incarico Professionale Funzionale "Centro Adulti" presso il Centro Regionale Veneto Fibrosi Cistica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona

#### Ambiti di autonomia professionale

- Responsabile del Servizio Clinico di Screening Neonatale per la Fibrosi Cistica del Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore
- Responsabile della struttura semplice adulti all'interno del Centro Fibrosi Cistica di Verona
- Gestione del Servizio di Consulenza Genetica all'interno del Centro Fibrosi Cistica di Verona.
- Coordinamento del Centro Ricerca Clinica (CRC) sito all'interno del Centro Fibrosi Cistica
- Collaborazione ad iniziative di accreditamento: 1) UK Cystic Fibrosis Trust; 2) Accreditamento tra pari a cura di Società Italiana Fibrosi Cistica e Lega Italiana Fibrosi Cistica.
- Organizzazione dell'applicazione alla rete European Reference Network (ERN), che ha portato il Centro Fibrosi Cistica di Verona a essere riconosciuto come membro ERN Lung per le malattie rare.

#### Abilitazione scientifica nazionale

- Abilitato professore di I e II fascia in Pediatria generale, specialistica e neuropsichiatria infantile e professore di II fascia in Genetica Medica

#### Capacità e competenze sviluppate in ambito di management e organizzative

- Presidente nel 2014-2016 e vicepresidente nel 2011-2013 della Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC).
- Organizzatore e coordinatore di tre Consensus Conferences internazionali (1. Analisi genetica nella pratica clinica, 2007; 2. Screening neonatale, 2008; 3. Screening del portatore, 2009).
- Direttore del progetto internazionale "Standards of Care" per fibrosi cistica, che ha portato alla produzione di nuovi Standard di Cura per la malattia (2013)
- Deputy Editor del "Journal of Cystic Fibrosis" da inizio 2016 (impact factor 4.727).

#### Capacità e competenze sviluppate in ambito di ricerca clinica

- Vicedirettore del Clinical Trial Network (CTN) dell'European Cystic Fibrosis negli anni 2011-2013.
- Studi clinici e progetti di ricerca clinica ultimo decennio: 30 (Principal Investigator in 17)

#### Alcuni altri incarichi

- Membro del European Cystic Fibrosis Diagnostic Network dal giugno 2001 a tutt'oggi
- Membro Fondatore dell'European Cystic Fibrosis Society Working Group on Neonatal Screening.
- Segretario dell'European Cystic Fibrosis Society dal 2006 al 2010.
- Vicepresidente dell'European Cystic Fibrosis Society dal 2007 al 2010.

#### Premi

- 2015 European Cystic Fibrosis Society Award, "presented to honour a person who has made an outstanding contribution to our basic understanding of cystic fibrosis or to the treatment or care of patients with cystic fibrosis"

#### Grants

Progetto CCM "Prevenire patologie e disabilità congenite attraverso strategie di comunicazione efficaci"  
Role: scientific coordinator

Total project budget 300.000 euros  
Personal budget share: 53.250 euros

Outcomes of spontaneous application of carrier screening for cystic fibrosis: follow-up of its effects on birth prevalence, neonatal screening and reproductive behaviour of carrier couples (FFC 26/2015)

Role: principal investigator  
Project budget: 37.000 euros

Cystic fibrosis: to screen or not to screen? Involving citizens' jury in decision on carrier screening (FFC 9/2011)

Role: partner  
Total project budget 35.000 euros

Personalised Characterisation of Rare Cystic Fibrosis Genotypes (CFTR3)

Role: workpackage leader  
Total project budget 212.500 euros

Citizens' jury and decision making on cystic fibrosis carrier screening: to screen or not to screen? (FFC 22/2013)

Role: partner  
Total project budget 55.000 euros

A field study in an area of extensive carrier screening for cystic fibrosis (FFC 8/2011)

Role: principal investigator  
Project budget: 65.000 euros

Characterization of the unknown mutations in Italian CF patients and assessment of their pathogenic role: a prerequisite for prevention of cystic fibrosis by carrier screening and prenatal diagnosis (FFC 24/2006)

Role: partner  
Total project budget 30.000 euros

New approaches for noninvasive prenatal diagnosis of cystic fibrosis by fetal DNA analysis in maternal plasma (FFC 14/2005)

Role: partner  
Total project budget 50.000 euros

Screening of CFTR gene rearrangements in Italian CF patients (FFC 5/2004)

Role: partner  
Total project budget 45.000 euros

Assessing the possible utilization of the CFTR-M470V genotyping for CF risk determination (FFC 6/2003)

Role: partner  
Total project budget 20.000 euros

“CFTR2” project (joint North American Cystic Fibrosis Foundation and Johns Hopkins University Project) <https://www.cftr2.org/>

Role: European Coordinator  
Total project budget 1.000.000 US dollars

Metrica pubblicazioni internazionali peer reviewed

- h index: 30
- citazioni su articoli scientifici: 3753
- pubblicazioni come primo autore 26
- pubblicazioni come ultimo autore 9

- editor di libri: 3
- capitoli di libri: 3
- numero di pubblicazioni 87; per rivista:

1# Lancet  
 1# Lancet Respir Med  
 2# Nature Genet  
 2# JAMA  
 4# J of Pediatr  
 1# Pediatrics  
 1# Gastroenterology  
 1# Am J Respir Crit Care Med  
 1# Thorax  
 4# Eur Resp J  
 15# J Cyst Fibros  
 5# Eur J Hum Genet  
 2# Ped Respir Reviews  
 4# Arch Dis Child  
 3# Genet Med  
 2# Am J Hum Genet  
 1# Am J Gastroenterol  
 1# Am J Epidemiol  
 1# Intern J Clin Pharmacol Toxicol  
 1# Pediatric Pulmonology  
 1# J of asthma  
 1# Pediatric asthma, allergy and immunology  
 1# Allergy  
 1# Hum Genet  
 3# J Med Genet  
 2# Acta Paediatr  
 1# Ann Hum Genet  
 1# Respiratory medicine  
 1# Community Genetics  
 1# J Endocrinol Invest  
 2# Hum Mutation  
 2# Pancreatology  
 1# Genetic Testing  
 1# Digestive and Liver Disease  
 2# Am J Med Genet  
 1# J Mol Med  
 1# Current Opinion in Pulmonary Medicine  
 1# Clinical and Laboratory Standards Institute  
 1# Clin Invest  
 1# Health Expect  
 1# Semin Respir Crit Care Med  
 1# PLoS One  
 1# Rhinology  
 1# Int J Cardiol  
 1# Cell Mol Life Sci  
 1# BMC Pregnancy Childbirth

|                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Nome e Cognome               | Carlo Castellani                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| Indirizzo lavorativo         | Centro Fibrosi Cistica, p.le Stefani 1, 37126, Verona, Italy                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Domicilio                    | Via Anita Garibaldi 7, 37126, Verona, Italy                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Telefono lavoro              | (+39 0458122293                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Facsimile lavoro             | (+39 0458122042                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| E-Mail                       | carlo.castellani@ospedaleuniverona.it                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| Data di Nascita              | 12 Gennaio 1960                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Luogo di Nascita             | Verona, Italia                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| Nazionalità                  | Italiana                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Codice Fiscale               | CSTCRL60A12L781M                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| Stato Civile                 | Sposato, una figlia                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Iscrizione Ordine dei Medici | Verona 4882                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Qualifica                    | Dirigente medico a rapporto esclusivo                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| Posizione funzionale         | Incarico professionale funzionale, Disciplina di Pediatria a tempo indeterminato, con rapporto di lavoro a tempo unico                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Incarico attuale             | Incarico Professionale Funzionale "Centro Adulti" dal 1/7/2013 a tutt'oggi<br><br>Incarichi precedenti:<br>Incarico di Alta Specializzazione "Screening neonatale e consulenza genetica"<br>Incarico dirigenziale di struttura semplice funzionale "Centro Adulti"                                                                                                                                                                                                                |
| In servizio presso           | Centro Regionale Veneto Fibrosi Cistica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Titoli di Studio             | Maturità classica Liceo Scipione Maffei Verona<br>Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Verona nel 1985<br>Specializzazione in Pediatria presso l'Università di Verona nel 1989<br>Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università di Verona nel 1994                                                                                                                                                                                                     |
| Carriera lavorativa          | Medico frequentatore presso la Clinica Pediatrica dell'Ospedale Policlinico di Verona dal 11-12-85 al 14-05-89.<br><br>Assistente medico, disciplina pediatria di ruolo, con rapporto di lavoro a tempo pieno, presso il reparto di Pediatria dell'Ospedale di Bussolengo (VR) dal 15-5-89 al 7-9-93.<br><br>Assistente medico, disciplina pediatria di ruolo, con rapporto di lavoro a tempo pieno, presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore di Verona dal |

|                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                    | <p>8-9-93 al 29-12-93.</p> <p>Primo livello dirigenziale Fascia Sub B Assistente Medico, disciplina pediatria di ruolo, con rapporto di lavoro a tempo pieno, presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore di Verona dal 30-12-93 al 14-5-94.</p> <p>Primo livello dirigenziale Fascia Sub B Assistente Medico Ex Art.117, disciplina pediatria di ruolo, con rapporto di lavoro a tempo pieno, presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore di Verona dal 15-5-94 al 5-12-96.</p> <p>Dirigente Medico I livello, disciplina pediatria a tempo indeterminato, con rapporto di lavoro a tempo unico, presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore di Verona dal 6-12-96 al 30/7/1999.</p> <p>Dirigente Medico a rapporto esclusivo, disciplina pediatria a tempo indeterminato, con rapporto di lavoro a tempo unico, presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore di Verona dal 31/7/1999 al 31/12/2004.</p> <p>Dirigente Medico a rapporto esclusivo, Incarico di Alta Professionalità, disciplina pediatria a tempo indeterminato, con rapporto di lavoro a tempo unico, presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore di Verona dal 1/1/2005 al 10/8/2008.</p> <p>Dirigente Medico a rapporto esclusivo, Incarico di direzione struttura semplice funzionale, disciplina pediatria a tempo indeterminato, con rapporto di lavoro a tempo unico, presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore di Verona dal 11/8/2008 al 30/6/2013.</p> <p>Dirigente Medico a rapporto esclusivo, Incarico professionale funzionale, disciplina pediatria a tempo indeterminato, con rapporto di lavoro a tempo unico, presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore di Verona dal 1/7/2013 a tutt'oggi.</p> |
| Abilitazione scientifica nazionale | <p>Abilitato professore di I fascia in Pediatria generale, specialistica e neuropsichiatria infantile (10/4/2017-10/4/2023)</p> <p>Abilitato professore di II fascia in Pediatria generale, specialistica e neuropsichiatria infantile (10/4/2017-10/4/2023)</p> <p>Abilitato professore di II fascia in Genetica Medica (31/3/2017-31/3/2023)</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| Ambiti di autonomia professionale  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Responsabile del Servizio Clinico di Screening Neonatale per la Fibrosi Cistica del Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Civile Maggiore (delibera del Direttore Generale dell'Azienda Ospedaliera di Verona 1709 del 28-7-97). Il ruolo implica: una stretta collaborazione con il Laboratorio di Patologia Molecolare all'interno del Laboratorio Analisi dell'Ospedale Civile Maggiore; la collaborazione con i punti nascita delle regioni Veneto e Trentino-Alto Adige per la corretta raccolta dei campioni e l'interpretazione di situazioni particolari; la gestione dei neonati positivi allo screening neonatale e la diagnostica differenziale tra falsi positivi e veri positivi (affetti da fibrosi cistica); la comunicazione di diagnosi; la gestione del servizio di segreteria per Screening Neonatale e Consulenza Genetica.</li> <li>- Responsabile della struttura semplice adulti all'interno del Centro Fibrosi Cistica di Verona dal 2008 ad oggi. Il ruolo implica: il coordinamento dell'attività ambulatoriale (3 ambulatori, 2 infermiere dedicate) e di</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |

|                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                                                                                                                                             | <p>ricovero (9 letti, 4 medici) dei pazienti adulti; la gestione della lista d'attesa per gli stessi; la collaborazione nella gestione dei pazienti condivisi con i Centri satelliti di Treviso e Rovereto.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Gestione del Servizio di Consulenza Genetica all'interno del Centro Fibrosi Cistica di Verona. Il ruolo implica: la selezione dei casi da consultare; i colloqui di consulenza; i calcoli di rischio residuo; il controllo di fattibilità delle diagnosi prenatali e la loro organizzazione; la gestione del servizio di segreteria per Screening Neonatale e Consulenza Genetica.</li> <li>- Coordinamento del Centro Ricerca Clinica (CRC) sito all'interno del Centro Fibrosi Cistica (da Giugno 2016). Il ruolo implica: il coordinamento del personale all'interno del CRC (full time: study coordinators, statistica, tecnici; part time: infermiere, tecnici spirometria e test sudore; collaboratori esterni); la collaborazione con il Cystic Fibrosis Clinical Trial Network (feasibility studies, riunioni periodiche, partecipazione a studi internazionali proposti); l'arruolamento di pazienti; il ruolo di Principal Investigator nella maggioranza degli studi (fase II e III); la collaborazione con il Centro Ricerche Cliniche sito nella Policlinico (fase I e II); la collaborazione col Laboratorio di Ricerca Traslazionale "Lissandrini" dell'Università di Verona.</li> <li>- Collaborazione ad iniziative di accreditamento: 1) UK Cystic Fibrosis Trust; 2) Accreditemento tra pari a cura di Società Italiana Fibrosi Cistica e Lega Italiana Fibrosi Cistica. Organizzazione dell'applicazione alla rete European Reference Network (ERN), che ha portato il Centro Fibrosi Cistica a essere riconosciuto come membro ERN Lung per le malattie rare.</li> </ul> |
| <p>Tipologia e quantità della prestazioni riferite al decennio precedente alla data di pubblicazione dell'avviso (sottoscritta come da allegato dal Direttore Sanitario sulla base delle attestazioni del Dipartimento di appartenenza)</p> | <p>Visite in regime di DH od AMID</p> <p>Pazienti pediatrici / minorenni<br/>Fibrosi Cistica o patologie correlate: 958<br/>Altre patologie respiratorie o gastrointestinali: 39<br/>(discinesia ciliare, broncopneumopatie da deficit immunitario, celiachia, , pancreopatie)</p> <p>Pazienti adulti<br/>Fibrosi Cistica o patologie correlate: 1310<br/>Altre patologie respiratorie o gastrointestinali: 51<br/>(discinesia ciliare, broncopneumopatie da deficit immunitario, celiachia, , pancreopatie)</p> <p>Gestione pazienti in regime di ricovero</p> <p>Pazienti pediatrici / minorenni<br/>Fibrosi Cistica o patologie correlate ed altre patologie respiratorie o gastrointestinali<br/>(discinesia ciliare, celiachia, , pancreopatie, sindrome di Shwachmann Diamond): 27</p> <p>Pazienti adulti<br/>Fibrosi Cistica o patologie correlate ed altre patologie respiratorie o gastrointestinali<br/>(discinesia ciliare, celiachia, , pancreopatie, sindrome di Shwachmann Diamond): 776</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |

|                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|--------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                          | <p>Guardie diurne e notturne all'interno del reparto Fibrosi Cistica<br/>Equamente divise con gli altri 6 medici strutturati del reparto, per un totale approssimativo di 260 guardie diurne e 260 guardie notturne</p> <p>Consulenza Genetica<br/>Consulenza genetica per fibrosi cistica e patologia CFTR-relata (pancreatiti, atresia congenita dei dotti deferenti), consulenza genetica per patologia ereditaria, respiratoria e gastrointestinale pediatrica (discinesia ciliare e sind. di Shwachman).<br/>Consulenze per familiarità per fibrosi cistica: 535<br/>Consulenze per intestino iperrecogeno: 29<br/>Consulenze per diagnosi prenatale in coppie ad alto rischio: 34<br/>Altro: 56</p> <p>Screening Neonatale<br/>Controllo documentazione dei positivi allo screening neonatale, identificazione dei neonati da richiamare: 4592 casi<br/>Neonati ritestati (retesting IRT): 428<br/>Neonati chiamati e valutati al test del sudore: 736<br/>Diagnosi di fibrosi cistica formulate: 94<br/>Forme dubbie identificate: 50</p> <p>Studi e progetti di ricerca (partecipazione come principal investigator, subinvestigator o partner)<br/>30</p> <p>Pubblicazioni per estenso su riviste internazionali peer reviewed<br/>48</p> <p>Presentazioni a Congressi Internazionali (relatore invitato)<br/>46</p> |
| Capacità e competenze sviluppate in ambito di management e organizzative | <p>Presidente nel 2014-2016 e vicepresidente nel 2011-2013 della Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC). La Società è multidisciplinare e raccoglie tra 200 e 300 iscritti che rappresentano tutti i Centri Fibrosi Cistica Italiani.</p> <p>Organizzatore e coordinatore di tre Consensus Conferences internazionali (1. Analisi genetica nella pratica clinica, 2007; 2. Screening neonatale, 2008; 3. Screening del portatore, 2009).</p> <p>Direttore del progetto internazionale "Standards of Care" per fibrosi cistica, che ha portato alla produzione di nuovi Standard di Cura per la malattia (2013)</p> <p>Deputy Editor del "Journal of Cystic Fibrosis" da inizio 2016.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Capacità e competenze sviluppate in ambito di ricerca clinica            | <p>Vicedirettore del Clinical Trial Network (CTN) dell'European Cystic Fibrosis negli anni 2011-2013. Il CTN coordina l'attività di ricerca clinica in fibrosi cistica di 43 Centri Fibrosi Cistica in 15 paesi europei e collabora con l'European Medicine Agency (EMA) e la Cystic Fibrosis Foundation (CFF).</p> <p><u>Studi clinici e progetti di ricerca clinica ultimo decennio e ruolo al loro interno:</u></p> <p>"Clinical and Functional Translation of CFTR"<br/>In collaborazione con Johns Hopkins University, Baltimora<br/>European Coordinator: Carlo Castellani</p> <p>"Diagnostic Parameters and Outcomes of CFTR disease in Newborn Screened Infants"</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |

In collaborazione con "Genome Canada"  
Partner: Carlo Castellani

"Mapping and Isolation of Genes Influencing Severity of Disease in Cystic Fibrosis"

In collaborazione con Toronto Sickkids Hospital.  
Partner: Carlo Castellani

"Prevenire patologie e disabilità congenite attraverso strategie di comunicazione efficaci"

Progetto CCM  
Partner: Carlo Castellani

"Cystic fibrosis: to screen or not to screen? Involving citizens' jury in decision on carrier screening"

Progetto FFC 9/2011  
Partner: Carlo Castellani

"Task Force on the Provision of Care for Adults with Cystic Fibrosis in Europe"

Progetto collaborativo ECFS/ERS  
Partner: Carlo Castellani

"Personalised Characterisation of Rare Cystic Fibrosis Genotypes (CFTR3)"

Ruolo: workpackage leader

"Citizens' jury and decision making on cystic fibrosis carrier screening: to screen or not to screen?"

Progetto FFC 22/2013  
Partner: Carlo Castellani

"Gene Modifiers and pancreatic phenotype"

In collaborazione con Sickkids Hospital Toronto  
Principal Investigator: Carlo Castellani

"Diagnostic parameters and outcomes of CFTR disease in newborn screened infants"

Principal Investigator: Carlo Castellani

"New strategies for clinical application of noninvasive prenatal diagnosis of cystic fibrosis, based on the analysis of fetal mutated alleles in maternal plasma"

Progetto Fondazione Fibrosi Cistica #7/2011  
Partner: Carlo Castellani

"Prospective randomized, placebo-controlled; double blind, multicenter study (phase III) to evaluate clinical efficacy and safety of avian polyclonal anti-Pseudomonas antibodies (IgY) in prevention of recurrence of Pseudomonas aeruginosa infection in cystic fibrosis patients"

In collaborazione con Mukovizidose ev  
EUDRACT NUMBER: 2011-000801-39  
ClinicalTrials.gov Identifier: NCT01455675  
Principal Investigator: Carlo Castellani

"Uso compassionevole di Kalydeco (ivacaftor) in pazienti affetti da Fibrosi Cistica con mutazione gating NON-G551D"

Principal Investigator: Carlo Castellani

"Studio multicentrico osservazionale riguardante l'opinione dei pazienti in merito all'assistenza dell'adulto con fibrosi cistica"

In collaborazione con SIFC

Principal Investigator: Carlo Castellani

"Outcomes of spontaneous application of carrier screening for cystic fibrosis: follow-up of its effects on birth prevalence, neonatal screening and reproductive behaviour of carrier couples"

Progetto FFC 26/2015

Principal Investigator: Carlo Castellani

"Lumacaftor/Ivacaftor Combination Therapy Managed Access Program for Patients 12 Years of Age and Older With Cystic Fibrosis Who Are Homozygous for the F508del-CFTR Mutation (compassionevole)"  
VX14-809-902

Principal Investigator: Carlo Castellani

"A randomised, double-blind, placebo-controlled parallel-group trial to confirm the efficacy after 12 weeks and the safety of tiotropium 5 g administered once daily via the Respimat device in patients with cystic fibrosis."

Boehringer Ingelheim

EudraCT No. 2010-019802-17

ClinicalTrials.gov Identifier:

SubInvestigator: Carlo Castellani

"A Phase 3, randomized, double-blind, placebo controlled, parallel group study to evaluate the efficacy and safety of Lumacaftor monotherapy and in combination with Ivacaftor in subject with Cystic Fibrosis, homozygous for the F508del-CFTR Mutation"

Vertex

EUDRACT Number: 2012-003989-40

SubInvestigator: Carlo Castellani

"A field study in an area of extensive carrier screening for cystic fibrosis"

Progetto Fondazione Fibrosi Cistica #8/2011

Principal Investigator: Carlo Castellani

"A Phase 3, Rollover Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Long-term Treatment With Lumacaftor in Combination With Ivacaftor in Subjects Aged 12 Years and Older With Cystic Fibrosis, Homozygous or Heterozygous for the F508del-CFTR Mutation (VX-105)"

Vertex

Eudract Number: 2013-000604-41

ClinicalTrials.gov Identifier:

NCT01931839

SubInvestigator: Carlo Castellani

"A Phase 3, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel-Group Study to Evaluate the Efficacy and Safety of VX-661 in Combination With Ivacaftor in Subjects Aged 12 Years and Older With Cystic Fibrosis, Homozygous for the F508del-CFTR Mutation (VX-106)"

Vertex

EudraCT Number: 2014-004837-13

ClinicalTrials.gov Identifier:

NCT02347657

Principal Investigator: Carlo Castellani

"Observational Study of Outcomes in Cystic Fibrosis Patients With Selected Gating Mutations on a CFTR Allele (The VOCAL Study)" Vertex

EUDRA CT Number: 2014-002704-24

ClinicalTrials.gov Identifier:

NCT02445053

Principal Investigator: Carlo Castellani

"A long term prospective observational study of the safety and tolerability of bramitob® administered twice daily over three 28-day "on"/ 28-day "off" cycles to patients with cystic fibrosis having severely compromised lung function"

Chiesi

Principal Investigator: Carlo Castellani

"Long Term Administration of Inhaled Mannitol in Cystic Fibrosis – A Safety and Efficacy Trial in Adult Cystic Fibrosis Subjects" Pharmaxis

ClinicalTrials.gov Identifier:

NCT02134353

Principal Investigator: Carlo Castellani

"Observational Registry of Cystic Fibrosis Patients in Europe (VOICE)" Vertex

Vertex

VX14-CFR-107

EUDRACT Number: 2015-002124-76

Principal Investigator: Carlo Castellani

"A Phase 3, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Crossover Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Ivacaftor and VX-661 in Combination With Ivacaftor in Subjects Aged 12 Years and Older With Cystic Fibrosis, Heterozygous for the F508del-CFTR Mutation, and a Second Allele With a CFTR Mutation Predicted to Have Residual Function (VX-108)" Vertex

Vertex

EudraCT Number: 2014-004788-18

ClinicalTrials.gov Identifier:

NCT02392234

Principal Investigator: Carlo Castellani

"A Phase 3, Open-Label, Rollover Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Long-Term Treatment With VX-661 in Combination With Ivacaftor in Subjects Aged 12 Years and Older With Cystic Fibrosis, Homozygous or Heterozygous for the F508del-CFTR Mutation (VX-110)" Vertex

Vertex

Eudract number: 2014-004827-29

ClinicalTrials.gov Identifier:

NCT02565914

Principal Investigator: Carlo Castellani

"A Phase 2, Double-blind, Randomized, Placebo-controlled Multicenter Study to Evaluate Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Efficacy of JBT-101 in Cystic Fibrosis"

Corbus

ClinicalTrials.gov Identifier:

NCT02465450

Principal Investigator: Carlo Castellani

"A Phase 2, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Parallel-group Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of CTX-4430 Administered Orally Once-Daily for 48 Weeks in Adult Patients with Cystic

|                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|-----------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                             | <p>Fibrosis”<br/> Celtaxsys<br/> ClinicalTrials.gov Identifier:<br/> NCT02443688<br/> Principal Investigator: Carlo Castellani</p> <p>“Multi-center, randomized, double-blind, placebo-controlled phase 2 study to assess the safety, tolerability and early signs of efficacy of tid orally administered BAY63-2521 in adult deltaF508 homozygous Cystic Fibrosis patients”<br/> Bayer<br/> EudraCT no.: 2013-004595-35<br/> ClinicalTrials.gov Identifier:<br/> NCT02170025<br/> Principal Investigator: Carlo Castellani</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| <p>Aggiornamenti professionali più recenti in ambito di ricerca clinica</p> | <p>19/10/2016<br/> Introduction to Rave EDC, certified by Medidata University<br/> Race EDC Essentials for Investigators, certified by Medidata University</p> <p>5/10/2016<br/> Vertex coding training, certified by Trifecta Multimedia<br/> Vertex Non-Protocol Specific Training, certified by Trifecta Multimedia<br/> VX-14-661-106 Protocol Specific Training, certified by Trifecta Multimedia<br/> VX-14-661-106 EDC Training, certified by Trifecta Multimedia<br/> VX-14-CFR-107 PS Training, certified by Trifecta Multimedia</p> <p>29/9/2016<br/> VX-14-661-106 IB Update Training, certified by Trifecta Multimedia<br/> VX-14-CFR-107 NPS Library, certified by Trifecta Multimedia</p> <p>9/3/2016<br/> InForm GTM 6.0 for Site Users certified by IOL-Oracle</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| <p>Altri incarichi</p>                                                      | <p>Membro Commissione per la Genetica del Gruppo di Studio Italiano per la Fibrosi Cistica della Società Italiana di Pediatria dal Marzo 1996 al 2000.</p> <p>Responsabile della Commissione per la Genetica del Gruppo di Studio Italiano per la Fibrosi Cistica della Società Italiana di Pediatria dal 29-1-99 al 2000.</p> <p>Consigliere nel Comitato Direttivo del Gruppo di Studio Italiano per la Fibrosi Cistica della Società Italiana di Pediatria (ottobre 1998- novembre 2001)</p> <p>Responsabile della Commissione “Consulenza Genetica in forme atipiche di Fibrosi Cistica” del Gruppo di Studio Italiano per la Fibrosi Cistica della Società Italiana di Pediatria dal 2000 al 2003.</p> <p>Membro del European Cystic Fibrosis Diagnostic Network dal giugno 2001 a tutt’oggi</p> <p>Responsabile della “Commissione per il coordinamento di ricerca, diagnostica e consulenza genetica in Fibrosi Cistica e patologie CFTR correlate” del Gruppo di Studio Italiano per la Fibrosi Cistica della Società Italiana di Pediatria dal 2002.</p> <p>Membro del “CF aging international project group” dal 2003.</p> <p>Responsabile della “Commissione di studio sulle modalità di analisi genetica per Fibrosi Cistica” del Gruppo di Studio Italiano per la Fibrosi Cistica della Società</p> |

|                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                      | <p>Italiana di Pediatria dal 2003.</p> <p>Membro Fondatore dell'European Cystic Fibrosis Society Working Group on Neonatal Screening.</p> <p>Segretario dell'European Cystic Fibrosis Society dal 2006 al 2010.</p> <p>Vicepresidente dell'European Cystic Fibrosis Society dal 2007 al 2010.</p>                                                                                                                                                                                                                                                 |
| Correlatore a tesi di Laurea         | <p>"Indagine sulle informazioni trasmesse in corso di consulenza genetica per fibrosi cistica" Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli studi di Verona, anno accademico 2014-15</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Attività didattica                   | <p>Scuola di Specializzazione in Pediatria "Genetica delle malattie respiratorie" V° anno per l'a.a. 2003/2004, ore 20 (attribuito ma non svolto)</p> <p>Scuola di specializzazione in Genetica Medica "Genetica clinica prenatale e pediatrica" IV° anno per l'a.a. 2008/2009, ore 6</p> <p>Scuola Infermieri Professionali di Bussolengo (ULSS 22), insegnamento Pediatria<br/> Anno 1988/89 ore 30<br/> Anno 1989/90 ore 30<br/> Anno 1991/92 ore 60<br/> Anno 1992/93 ore 60</p>                                                              |
| Conoscenza di lingue straniere       | <p>Inglese scritto e parlato, ottima</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Membro di Società Scientifiche       | <p>Attuali</p> <p>European Cystic Fibrosis Society<br/> European Respiratory Society<br/> Società Italiana Fibrosi Cistica<br/> Società Italiana di Pediatria</p> <p>Passate</p> <p>American Society of Human Genetics<br/> European Society of Human Genetics<br/> International Society for Neonatal Screening<br/> Società Italiana di Genetica Umana</p>                                                                                                                                                                                      |
| Premi                                | <p>2015 European Cystic Fibrosis Society Award, "presented to honour a person who has made an outstanding contribution to our basic understanding of cystic fibrosis or to the treatment or care of patients with cystic fibrosis"</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Revisore di articoli scientifici per | <ul style="list-style-type: none"> <li>- New England Journal of Medicine</li> <li>- The Lancet Respiratory Medicine</li> <li>- American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine</li> <li>- Gut</li> <li>- Pediatrics</li> <li>- Journal of Cystic Fibrosis</li> <li>- Journal of Paediatrics</li> <li>- Clinical Genetics</li> <li>- American Journal of Medical Genetics</li> <li>- Journal of Paediatric Gastroenterology and Nutrition</li> <li>- Journal of COPD</li> <li>- Prenatal Diagnosis</li> <li>- J Pediatr Nutr</li> </ul> |

|                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-----------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                           | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Genome Canada</li> <li>- the Netherland Organization for Health Research and Development</li> <li>- Thorax</li> <li>- Journal of Medical Genetics</li> <li>- PLOS ONE</li> <li>- Expert Review of Respiratory Medicine</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| <p>Metrica pubblicazioni internazionali peer reviewed</p> | <p>h index: 30</p> <p>citazioni su articoli scientifici: 3981</p> <p>pubblicazioni come primo autore 27</p> <p>pubblicazioni come ultimo autore 9</p> <p>numero di pubblicazioni per rivista:</p> <p>1# Lancet</p> <p>1# Lancet Respir Med</p> <p>2# Nature Genet</p> <p>2# JAMA</p> <p>4# J of Pediatr</p> <p>1# Pediatrics</p> <p>1# Gastroenterology</p> <p>1# Am J Respir Crit Care Med</p> <p>1# Thorax</p> <p>4# Eur Resp J</p> <p>17# J Cyst Fibros</p> <p>5# Eur J Hum Genet</p> <p>2# Ped Respir Reviews</p> <p>4# Arch Dis Child</p> <p>3# Genet Med</p> <p>2# Am J Hum Genet</p> <p>1# Am J Gastroenterol</p> <p>1# Am J Epidemiol</p> <p>1# Intern J Clinic Pharmacol Toxicol</p> <p>1# Pediatric Pulmonology</p> <p>1# J of asthma</p> <p>1# Pediatric asthma, allergy and immunology</p> <p>1# Allergy</p> <p>1# Hum Genet</p> <p>3# J Med Genet</p> <p>2# Acta Paediatr</p> <p>1# Ann Hum Genet</p> <p>1# Respiratory medicine</p> <p>1# Community Genetics</p> <p>1# J Endocrinol Invest</p> <p>2# Hum Mutation</p> <p>2# Pancreatology</p> <p>1# Genetic Testing</p> <p>1# Digestive and Liver Disease</p> <p>2# Am J Med Genet</p> <p>1# J Mol Med</p> <p>1# Current Opinion in Pulmonary Medicine</p> <p>1# Clinical and Laboratory Standards Institute</p> <p>1# Clin Invest</p> <p>1# Health Expect</p> <p>1# Semin Respir Crit Care Med</p> |

|  |                                                                                                        |
|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  | 1# PLoS One<br>1# Rhinology<br>1# Int J Cardiol<br>1# Cell Mol Life Sci<br>1# BMC Pregnancy Childbirth |
|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|

Pubblicazioni su riviste internazionali (peer reviewed) *in extenso*

- 1 - Boner AL, Castellani C, Fostini R, Padovani E. Ceftazidime in pediatric infections unsuccessfully treated with other antibiotics: an evaluation of its efficacy and tolerability in compromised host. *Intern J Clinic Pharmacol Toxicol* 1986; 6: 333-336.
- 2 - Boner AL, Bennati D, Castellani C, Sette L, Schiassi M. Bronchodilating activity of oral clenbuterol in asthmatic children after single administration of different dosages. *Pediatric Pulmonology* 1987; 3: 34-37.
- 3 - Boner AL, Sette L, Castellani C. Oral clenbuterol and procaterol. A double-blind comparison of bronchodilator effects in children with chronic asthma. *J of asthma* 1987; 24: 347-353.
- 4 - Boner AL, Vallone G, De Stefano G, Castellani C, Plebani M. The effect of theophylline on methacoline and exercise-induced bronchoconstriction in asthmatic children. *Pediatric asthma, allergy and immunology* 1987; 1: 251-259.
- 5 - Boner AL, Richelli C, Castellani C, Andreoli A. Comparison of the effects of loratadine and astemizole in the treatment of children with seasonal allergic rhinoconjunctivitis. *Allergy* 1992; 47: 98-102.
- 6 - Bonizzato A, Bisceglia L, Marigo C, Nicolis E, Bombieri C, Castellani C, Borgo G, Zelante L, Mastella G, Cabrini G, Gasparini P, Pignatti PF. Analysis of the complete coding region of the CFTR gene in a cohort of CF patients from North-Eastern Italy: identification of 90% of the mutations. *Hum Genet* 1995; 95: 397-402.
- 7 - Castellani C, Bonizzato A, Cazzola GA, Amalfitano G, Mastella G. Burkholderia cepacia and DeltaF508 homozygosity in cystic fibrosis. *Arch Dis Child* 1995; 73: 276.
- 8 - Castellani C, Bonizzato A, Mastella G. CFTR mutations and IVS8-5T' variant in newborns with hypertrypsinemia and normal sweat test. *J Med Genet* 1997; 34: 297-301.
- 9 - Castellani C, Bonizzato A, Cabrini G, Mastella G. Newborn screening strategy for cystic fibrosis: a field study in an area with high allelic heterogeneity. *Acta Paediatr* 1997; 86: 497-502.
- 10 - Rendine S, Calafell F, Cappello N, ..., Castellani C, ..., Piazza A. Genetic history of cystic fibrosis mutations in Italy: I regional distribution. *Ann Hum Genet* 1997; 61: 411-424.
- 11 - Pradal U, Castellani C, Delmarco A, Mastella G. Nasal Potential Difference in Congenital Bilateral Absence of the Vas Deferens. *Am J Respir Crit Care Med* 1998; 158: 896-901.
- 12 - Castellani C, Benetazzo MG, Bonizzato A, Pignatti PF, Mastella G. Cystic Fibrosis Mutations in Heterozygous Newborns with Hypertrypsinemia and Low

- Sweat Chloride. *Am J Hum Genet*, 1999; 64: 303-304.
- 13 - Castellani C, Bonizzato A, Rolfini R, Frulloni L, Cavallini GC, Mastella G. Increased prevalence of mutations of the cystic fibrosis gene in idiopathic chronic and recurrent pancreatitis. *Am J Gastroenterol*, 1999; 94: 1993-1994.
- 14 - Castellani C, Bonizzato A, Pradal U et al. Evidence of mild respiratory disease in men with Congenital Absence of the Vas Deferens. *Respiratory medicine*, 1999; 93: 869-875.
- 15 - Borgo G, Castellani C, Bonizzato A, Rolfini R, Altieri S, Zanolla L, Mastella G. Carrier testing program in a high risk cystic fibrosis population from North-eastern Italy. *Community Genetics*, 1999; 2: 82-90.
- 16 - Castellani C, Tamanini A, Mastella G. Protracted neonatal hypertrypsinogenaemia, normal sweat chloride and cystic fibrosis. *Arch Dis Child*, 2000; 82: 481-2.
- 17 - Gomez Lira M, Benetazzo MG, Marzari MG, Bombieri C, Belpinati F, Castellani C, Cavallini GC, Mastella G, Pignatti PF. High frequency of cystic fibrosis transmembrane regulator mutation L997F in patients with recurrent idiopathic pancreatitis and in newborns with hypertrypsinemia. *Am J Hum Genet*, 2000; 66: 2013-14.
- 18 - Quinzii C, Castellani C. The cystic fibrosis transmembrane regulator gene and male infertility. *J Endocrinol Invest*, 2000; 23: 684-689.
- 19 - Castellani C, Benetazzo MG, Tamanini A, Begnini A, Mastella G, Pignatti PF. Analysis of the entire coding region of the cystic fibrosis transmembrane regulator gene in neonatal hypertrypsinemia with normal sweat test. *J Med Genet*, 2001; 38:202-205.
- 20 - Castellani C, Gomez Lira M, Frulloni L, Delmarco A, Marzari M, Bonizzato A, Cavallini G, Pignatti PF, Mastella G. Analysis of the entire coding region of the cystic fibrosis transmembrane regulator gene in idiopathic pancreatitis. *Hum Mutation*. 2001;18:166.
- 21 - Mastella G, Zanolla L, Castellani C, Altieri S, Furnari M, Giglio L, et al. Neonatal screening for cystic fibrosis: long-term clinical balance. *Pancreatology* 2001; 1: 531-537.
- 22 - Gomez Lira M, Patuzzo C, Castellani C, Bovo P, Cavallini G, Mastella G, Pignatti PF. CFTR and cationic trypsinogen mutations in idiopathic pancreatitis and in neonatal hypertrypsinemia. *Pancreatology* 2001; 1: 538-542.
- 23 - Castellani C, Quinzii C, Altieri S, Mastella G, Assael BM. A pilot survey of cystic fibrosis clinical manifestations in CFTR mutation heterozygotes. *Genetic Testing* 2001; 5: 249-54.
- 24 - Assael BM, Castellani C, Ocampo MB, Iansa P, Callegaro A, Valsecchi MG. Epidemiology and survival analysis of cystic fibrosis in an area of intense neonatal screening over 30 years. *Am J Epidemiol* 2002; 156: 397-401.
- 25 - Patuzzo C, Castellani C, Sagramoso C, Gomez-Lira M, Bonamini D, Belpinati F, et al. Cationic trypsinogen and pancreatic secretory trypsin inhibitor gene mutations in neonatal hypertrypsinemia. *Eur J Hum Genet* 2003; 11: 93-96.

- 26 - Frulloni L, Castellani C, Bovo P, Vaona B, Calore B, Liani C, Mastella G, Cavallini G. Natural history of pancreatitis associated with cystic fibrosis gene mutations. *Digestive and Liver Disease* 2003; 35: 179-185.
- 27 - Castellani C. Evidence for newborn screening for cystic fibrosis. *Ped Respir Reviews*, 2003; 4:278-284.
- 28 - Gomez-Lira M, Bonamini D, Castellani C, Cavallini G, Unis L, Assael BM, Pignatti PF. Mutations in the SPINK1 gene in idiopathic pancreatitis Italian patients. *Eur J Hum Genet* 2003; 11: 543-546.
- 29 - Decaestecker K, Decaestecker E, Castellani C, Jaspers M, Cuppens H, De Boeck K. Genotype/phenotype correlation of the G85E mutation in a large cohort of cystic fibrosis patients. *Eur Resp J* 2004 23: 679-684.
- 30 - Castellani C, Picci L, Scarpa M, Dechecchi MC, Zanolla L, Assael BM, Zacchello F. Cystic fibrosis carriers have higher neonatal immunoreactive trypsinogen values than non-carriers. *Am J Med Genet* 2005 135A: 141-144.
- 31 - Bombieri C, Bonizzato A, Castellani C, Assael BM, Pignatti PF. Frequency of large CFTR gene rearrangements in Italian CF patients. *Eur J Hum Genet* 2005 13: 687-689.
- 32 - De Boeck K, Wilschanski M, Castellani C, Taylor CJ, Cuppens H, Dodge JA, Sinaasappel M. Cystic fibrosis: terminology and diagnostic algorithms. *Thorax* 2006; 61:627-35.
- 33 - Ferec C, Casals T, Chuzhanova N, Macek M Jr, Barton D, Castellani C, et al. Gross genomic rearrangements involving deletions in the CFTR gene: characterization of six new events from a large cohort of hitherto unidentified cystic fibrosis chromosomes and meta-analysis of their underlying mechanisms. *Eur J Hum Genet* 2006 May;14(5):567-76
- 34 - Witt H, Sahin-Toth M, Landt O, Chen JM, Kahne T, Drenth JP, Kukor Z, Szepessy E, Halangk W, Dahm S, Rohde K, Schulz HU, Le Marechal C, Akar N, Ammann RW, Truninger K, Bargetzi M, Bhatia E, Castellani C, Cavestro GM, Cerny M, Destro-Bisol G, Spedini G, Eiberg H, Jansen JB, Koudova M, Rausova E, Macek M Jr, Malats N, Real FX, Menzel HJ, Moral P, Galavotti R, Pignatti PF, Rickards O, Spicak J, Zarnescu NO, Bock W, Gress TM, Friess H, Ockenga J, Schmidt H, Pfutzer R, Lohr M, Simon P, Weiss FU, Lerch MM, Teich N, Keim V, Berg T, Wiedenmann B, Luck W, Groneberg DA, Becker M, Keil T, Kage A, Bernardova J, Braun M, Guldner C, Halangk J, Rosendahl J, Witt U, Treiber M, Nickel R, Ferec C. A degradation-sensitive anionic trypsinogen (PRSS2) variant protects against chronic pancreatitis. *Nat Genet.* 2006 Jun;38(6):668-673.
- 35 - Castellani C, Malerba G, Sangalli A, Delmarco A, Petrelli E, Rossini M, Assael BM, Mottes M. The genetic background of osteoporosis in cystic fibrosis: Association analysis with polymorphic markers in four candidate genes. *J Cyst Fibros* 2006 May 16; 5: 229-235.
- 36 - Ciminelli BM, Bonizzato A, Bombieri C, Pompei F, Gabaldo M, Ciccacci C, Bagnini A, Holubova A, Zorzi P, Piskackova T, Macek M Jr, Castellani C, Modiano G, Pignatti PF. Highly preferential association of NonF508del CF mutations with the M470 allele. *J Cyst Fibros.* 2007; 6: 15-22.
- 37 - Southern KW, Munck A, Pollitt R, Travert G, Zanolla L, Dankert-Roelse J, Castellani C, on behalf of the ECFS CF Neonatal Screening Working Group. A

- survey of newborn screening for cystic fibrosis in Europe. *J Cyst Fibros*. 2007 Jan;6(1):57-65
- 38 - Cipolli M, Castellani C, Wilcken B, Massie J, McKay K, Gruca M, Tamanini A, Assael MB, Gaskin K. Pancreatic phenotype in cystic fibrosis patients identified by mutation screening. *Arch Dis Child*. 2007; 92: 842-846.
- 39 - Treiber M, Schulz HU, Landt O, Drenth JP, Castellani C, Real FX, Akar N, Ammann RW, Bargetzi M, Bhatia E, Demaine AG, Battaglia C, Kingsnorth A, O'reilly D, Truninger K, Koudova M, Spicak J, Cerny M, Menzel HJ, Moral P, Pignatti PF, Romanelli MG, Rickards O, De Stefano GF, Zarnescu NO, Choudhuri G, Sikora SS, Jansen JB, Weiss FU, Pietschmann M, Teich N, Gress TM, Ockenga J, Schmidt H, Kage A, Halangk J, Rosendahl J, Groneberg DA, Nickel R, Witt H. Keratin 8 sequence variants in patients with pancreatitis and pancreatic cancer. *J Mol Med*. 2006 Dec;84(12):1015-22.
- 40 - Picci L, Cameran M, Scarpa M, Pradal U, Melotti P, Assael BM, Castellani C. TG15 T5 allele in clinically discordant monozygotic twins with cystic fibrosis. *Am J Med Genet A*. 2007 Aug 15;143(16):1936-7
- 41 - Scotet V, Assael BM, Duguépéroux I, Tamanini A, Audrézet MP, Férec C, Castellani C. Time trends in birth incidence of cystic fibrosis in two European regions: data from newborn screening programmes. *J of Pediatr* 2008; 152: 25-32.
- 42 - Castellani C, Cuppens H, Macek M Jr, Cassiman JJ, Kerem E, Durie P, Tullis E, Assael BM, Bombieri C, Brown A, Casals T, Claustres M, Cutting GR, Dequeker E, Dodge J, Doull I, Farrell P, Férec C, Girodon E, Johannesson M, Kerem B, Knowles M, Munck A, Pignatti PF, Radojkovic D, Rizzotti P, Schwarz M, Stuhmann M, Tzetzis M, Zielenski J, Elborn JS. Consensus on the use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in clinical practice. *J Cyst Fibros*. 2008;7(3):179-96.
- 43 - Mayell SJ, Munck A, Craig JV, Sermet I, Brownlee KG, Schwarz MJ, Castellani C, Southern KW; On behalf of the European Cystic Fibrosis Society Neonatal Screening Working Group. A European consensus for the evaluation and management of infants with an equivocal diagnosis following newborn screening for cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2009; 8:71-8.
- 44 - Hodson ME, Simmonds NJ, Warwick WJ, Tullis E, Castellani C, Assael B, Dodge JA, Corey M, For The International Study Of Aging In Cystic Fibrosis. An international/multicentre report on patients with cystic fibrosis (CF) over the age of 40 years. *J Cyst Fibros*. 2008; 7:537-42.
- 45 - Dequeker E, Stuhmann M, Morris MA, Casals T, Castellani C, Claustres M, Cuppens H, Georges MD, Férec C, Macek M, Pignatti PF, Scheffer H, Schwartz M, Witt M, Schwarz M, Girodon E. Best practice guidelines for molecular genetic diagnosis of cystic fibrosis and CFTR-related disorders - updated European recommendations. *Eur J Hum Genet*. 2009; 17:51-65.
- 46 - Farrell PM, Rosenstein BJ, White TB, Accurso FJ, Castellani C, Cutting GR, Durie PR, Legrys VA, Massie J, Parad RB, Rock MJ, Campbell PW 3rd; Cystic Fibrosis Foundation. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation consensus report. *J Pediatr*. 2008 Aug;153(2):S4-S14.
- 47 - Castellani C, Southern KW, Brownlee K, Dankert Roelse J, Duff A, Farrell M, Mehta A, Munck A, Pollitt R, Sermet-Gaudelus I, Wilcken B, Ballmann M,

- Corbetta C, deMonestrol I, Farrell P, Feilcke M, Férec C, Gartner S, Gaskin K, Hammermann J, Kashirskaya N, Loeber G, Macek M Jr, Mehta G, Reiman A, Rizzotti P, Sammon A, Sands D, Smyth A, Sommerburg O, Torresani T, Travert G, Vernooij A, Elborn S. European best practice guidelines for cystic fibrosis neonatal screening. *J Cyst Fibros*. 2009; 8:153-73.
- 48 - Azad AK, Rauh R, Vermeulen F, Jaspers M, Korbmacher J, Boissier B, Bassinet L, Fichou Y, Georges MD, Stanke F, De Boeck K, Dupont L, Balašćáková M, Hjelte L, Lebecque P, Radojkovic D, Castellani C, Schwartz M, Stuhmann M, Schwarz M, Skalicka V, de Monestrol I, Girodon E, Férec C, Claustres M, Tümmler B, Cassiman JJ, Korbmacher C, Cuppens H. Mutations in the amiloride-sensitive epithelial sodium channel in patients with cystic fibrosis-like disease. *Hum Mutat*. 2009; 30:1093-103.
49. Perobelli S, Zanolli L, Tamanini A, Rizzotti P, Maurice Assael B, Castellani C. Inconclusive Cystic Fibrosis neonatal screening results: long-term psychosocial effects on parents. *Acta Paediatr*. 2009; 98: 1927-34.
50. Bartlett JR, Friedman KJ, Ling SC, Pace RG, Bell SC, Bourke B, Castaldo G, Castellani C, Cipolli M, Colombo C, Colombo JL, Debray D, Fernandez A, Lacaille F, Macek M Jr, Rowland M, Salvatore F, Taylor CJ, Wainwright C, Wilschanski M, Zemková D, Hannah WB, Phillips MJ, Corey M, Zielenski J, Dorfman R, Wang Y, Zou F, Silverman LM, Drumm ML, Wright FA, Lange EM, Durie PR, Knowles MR; Gene Modifier Study Group. Genetic modifiers of liver disease in cystic fibrosis. *JAMA* 2009; 302:1076-83.
51. Castellani C, Picci L, Tamanini A, Girardi P, Rizzotti P, Assael BM. Association between carrier screening and incidence of cystic fibrosis. *JAMA* 2009; 302:2573-9.
52. Castellani C, Macek M Jr, Cassiman JJ, Duff A, Massie J, Ten Kate LP, Barton D, Cutting G, Dallapiccola B, Dequeker E, Girodon E, Grody W, Highsmith EW, Kääriäinen H, Kruip S, Morris M, Pignatti PF, Pypops U, Schwarz M, Soller M, Stuhman M, Cuppens H. Benchmarks for Cystic Fibrosis carrier screening: A European consensus document. *J Cyst Fibros*. 2010 : 9 : 165-178.
53. Castellani C, Massie J. Emerging Issues in Cystic Fibrosis Newborn Screening. *Current Opinion in Pulmonary Medicine* 2010: 16: 584-590.
54. Ooi CY, Dorfman R, Cipolli M, Gonska T, Castellani C, Keenan K, Freedman SD, Zielenski J, Berthiaume Y, Corey M, Schibli S, Tullis E, Durie PR. Type of CFTR Mutation Determines Risk of Pancreatitis in Patients With Cystic Fibrosis. *Gastroenterology*. 2011; 140: 153-161.
55. Castellani C, Perobelli S, Bianchi V, Seia M, Melotti P, Zanolli L, Assael BM, Lalatta F. An interactive computer program can effectively educate potential users of cystic fibrosis carrier tests. *Am J Med Genet* 2011 Apr;155A(4):778-85
56. Bombieri C, Claustres M, de Boeck K, Derichs N, Dodge J, Girodon E, Sermet I, Schwarz M, Tzetis M, Wilschanski M, Bareil C, Bilton D, Castellani C, Cuppens H, Cutting GR, Dřevínek P, Durie P, Farrell P, Gonska T, Elborn JS, Jarvi K, Kerem B, Kerem E, Knowles M, Macek Jr M, Munck A, Radojkovic D, Seia M, Sheppard DN, Southern K, Stuhmann M, Tullis E, Zielenski J, Pignatti PF, Férec C. Recommendations for the classification of diseases as cftr-related disorders. *J Cyst Fibr*, 2011 Jun;10 Suppl 2:S86-102.
57. Farrell P, Boas SR, Castellani C, et al. Clinical and Laboratory Standards

Institute – Newborn screening for cystic fibrosis: approved guideline. CLSI document NBS05- A. Wayne. PA: *Clinical and Laboratory Standards Institute*; 2011.

58 Castellani C; CFTR2 team. CFTR2: How will it help care? *Paediatr Respir Rev*. 2013 May;14 Suppl 1:2-5.

59 Sorio C, Angiari C, Johansson J, Verzè G, Ettorre M, Buffelli M, Castellani C, Assael BM, Melotti P. Impaired CFTR function in mild cystic fibrosis associated with the S977F/T5TG12 complex allele in trans with F508del mutation. *J Cyst Fibros*. 2013 Dec;12(6):821-5.

60 Sosnay PR, Siklosi KR, Van Goor F, Kaniecki K, Yu H, Sharma N, Ramalho AS, Amaral MD, Dorfman R, Zielenski J, Masica DL, Karchin R, Millen L, Thomas PJ, Patrinos GP, Corey M, Lewis MH, Rommens JM, Castellani C, Penland CM, Cutting GR. Defining the disease-liability of mutations in the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene. *Nature Genetics*, 2013 Oct;45(10):1160-7.

61 Massie J, Castellani C, Grody WW. Carrier Screening for Cystic Fibrosis in the New Era of Medications that Restore CFTR Function. *Lancet*, 2013 Mar 8;383(9920):923-5.

62 Castellani C, Massie J. Newborn screening and carrier screening for cystic fibrosis: alternative or complementary? *Eur Respir J* 2014 Jan;43(1):20-3..

63 Fajac I, Bulteel V, Castellani C et al. The European Cystic Fibrosis Society–Clinical Trials Network: an international network to optimize clinical research for a rare disease. *Clin. Invest*. 3(10), 921–926 (2013).

64 Thomas M, Lemonnier L, Gilmans V, Nachrich L, Vermeulen F, Cuppens H, Castellani C, Norek A, De Boeck K. Is there evidence for correct diagnosis in cystic fibrosis registries? *J Cyst Fibros*. 2014 May;13(3):275-80..

65 Castellani C, Conway S, Smyth AR, Stern M, Elborn JS. Standards of Care for Cystic Fibrosis ten years later. *J Cyst Fibros*. 2014 May;13 Suppl 1:S1-2.

66 Stern M, Bertrand DP, Bignamini E, Corey M, Dembski B, Goss CH, Pressler T, Rault G, Viviani L, Elborn JS, Castellani C. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Quality Management in cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2014 May;13 Suppl 1:S43-59.

67 De Boeck K, Castellani C, Elborn JS; ECFS Board. Medical consensus, guidelines, and position papers: a policy for the ECFS. *J Cyst Fibros*. 2014 Sep;13(5):495-8.

68 Mosconi P, Castellani C, Villani W, Satolli R. Cystic fibrosis: to screen or not to screen? Involving a Citizens' jury in decisions on screening carrier. *Health Expect*. 2015 Dec;18(6):1956-67

69 Terlizzi V, Carnovale V, Castaldo G, Castellani C, Cirilli N, Colombo C, Cresta F, Lucarelli M, Lucidi V, Macchiaroli A, Madarena E, Padoan R, Quattrucci S, Salvatore D, Raia V. Clinical expression of patients with Cystic Fibrosis and D1152H mutations. *J Cyst Fibros* 2015 Jul;14(4):447-52.

70 Ooi C, Castellani C, Keenan K, Avolio J, Volpi S, Boland M, Kovesi T, Bjornson C, Chilvers MA, Morgan L, van Wylick R, Kent S, Price A, Solomon M,

- Tam K, Taylor L, Ann-Malitt K, Ratjen F, Durie P, Gonska T. Inconclusive diagnosis for cystic fibrosis after newborn screening. *Pediatrics* 2015 Jun;135(6):e1377-85.
- 71 Braido f, Baiardini I, Sumbersi M, Canonica GW, Blasi F, Castellani C. Public awareness on Cystic Fibrosis: results from a national pragmatic survey. *Eur Resp J*, 2015 Jul;46(1):264-7.
- 72 Bombieri C, Seia M, Castellani C. Genotypes and phenotypes in cystic fibrosis and cystic fibrosis transmembrane regulator-related disorders. *Semin Respir Crit Care Med*. 2015 Apr;36(2):180-93.
- 73 D'Ambrosio A, Agricola E, Russo L, Gesualdo F, Pandolfi E, Bortolus R, Castellani C, Lalatta F, Mastroiaco P, Tozzi AE. Web-based surveillance of public information needs for informing preconception interventions. *PLoS One*. 2015 Apr 16;10(4):e0122551. doi: 10.1371/journal.pone.0122551.
- 74 Castellani C, Picci L, Tridello G, Casati E, Tamanini A, Bartoloni L, Scarpa M, Assael BM. Cystic fibrosis carrier screening effects on birth prevalence and newborn screening. *Genet Med*. 2016 Feb;18(2):145-51.
- 75 Dupuis A, Keenan K, Ooi CY, Dorfman R, Sontag MK, Naehrlich L, Castellani C, Strug LJ, Rommens JM, Gonska T. Prevalence of meconium ileus marks the severity of mutations of the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) gene. *Genet Med*. 2016 Apr;18(4):333-40.
- 76 Baldan A, Lo Presti AR, Belpinati F, Castellani C, Bettin MD, Xumerle L, Pignatti PR, Malerba G, Bombieri C. IFRD1 gene polymorphisms are associated with nasal polyposis in cystic fibrosis patients. *Rhinology*. 2015 Dec;53(4):359-64
- 77 Scarsini R, Prioli MA, Milano EG, Castellani C, Pesarini G, Assael BM, Vassanelli C, Ribichini FL. Hemodynamic predictors of long term survival in end stage cystic fibrosis. *Int J Cardiol*. 2015 Sep 12;202:221-225.
- 78 Elborn JS, Bell SC, Madge SL, Burgel PR, Castellani C, Conway S, De Rijcke K, Dembski B, Drevinek P, Heijerman HG, Innes JA, Lindblad A, Marshall B, Olesen HV, Reimann AL, Solé A, Viviani L, Wagner TO, Welte T, Blasi F. Report of the European Respiratory Society/European Cystic Fibrosis Society task force on the care of adults with cystic fibrosis. *Eur Respir J*. 2016 Feb;47(2):420-8.
- 79 Sosnay PR, Castellani C, Penland CM, Rommens JM, Lewis M, Raraigh KS, Corey M, Cutting GR. Bias in CFTR screening panels. *Genet Med*. 2016 Feb;18(2):209.
- 80 Castellani C, Massie J, Sontag M, Southern KW. Newborn screening for cystic fibrosis. *Lancet Respir Med*. 2016 Aug;4(8):653-61
- 81 Galbiati S, Monguzzi A, Damin F, Soriani N, Passiu M, Castellani C, Natacci F, Curcio C, Seia M, Lalatta F, Chiari M, Ferrari M, Cremonesi L. COLD-PCR and microarray: two independent highly sensitive approaches allowing the identification of fetal paternally inherited mutations in maternal plasma. *J Med Genet*. 2016 Jul;53(7):481-7
- 82 Castellani C, Tridello G, Tamanini A, Assael BM. Sweat chloride and immunoreactive trypsinogen in infants carrying two CFTR mutations and not affected by cystic fibrosis. *Arch Dis Child*. 2016 Jan 11. pii: archdischild-2015-309348. doi: 10.1136/archdischild-2015-309348.

|                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|-------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                           | <p>83 <u>Castellani C</u>, Assael BM. Cystic fibrosis: a clinical view. <i>Cell Mol Life Sci</i>. 2016 Oct 5. PMID: 27709245</p> <p>84 Barben J, <u>Castellani C</u>, Dankert-Roelse J, Gartner S, Kashirskaya N, Linnane B, Mayell S, Munck A, Sands D, Sommerburg O, Pybus S, Winters V, Southern KW. The expansion and performance of national newborn screening programmes for cystic fibrosis in Europe. <i>J Cyst Fibros</i>. 2017 Mar;16(2):207-213</p> <p>85 Bortolus R, Oprandi NC, Rech Morassutti F, Marchetto L, Filippini F, Agricola E, Tozzi AE, <u>Castellani C</u>, Lalatta F, Rusticali B, Mastroiacovo P. Why women do not ask for information on preconception health? A qualitative study. <i>BMC Pregnancy Childbirth</i>. 2017 Jan 5;17(1):5</p> <p>86 Farrell PM, White TB, Derichs N, <u>Castellani C</u>, Rosenstein BJ. Cystic Fibrosis Diagnostic Challenges over 4 Decades: Historical Perspectives and Lessons Learned. <i>J Pediatr</i>. 2017 Feb;181S:S16-S26.</p> <p>87 Sosnay PR, Salinas DB, White TB, Ren CL, Farrell PM, Raraigh KS, Girodon E, <u>Castellani C</u>. Applying Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Genetics and CFTR2 Data to Facilitate Diagnoses. <i>J Pediatr</i>. 2017 Feb;181S:S27-S32</p> <p>88 Bell SC, <u>Castellani C</u>, Flume PA. Learning's from the Editors Desk - 2017. <i>J Cyst Fibros</i>. 2017 Nov;16(6):645-646</p> <p><u>Castellani C</u>, Duff AJA, Bell SC, Heijerman HGM, Munck A, Ratjen F, Sermet-Gaudelus I, Southern KW, Barben J, Flume PA, Hodková P, Kashirskaya N, Kirszenbaum MN, Madge S, Oxley H, Plant B, Schwarzenberg SJ, Smyth AR, Taccetti G, Wagner TOF, Wolfe SP, Drevinek P. ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. <i>J Cyst Fibros</i>. 2018 Mar 2. pii: S1569-1993(18)30029-8. doi: 10.1016/j.jcf.2018.02.006. [Epub ahead of print]</p> |
| <p>Pubblicazioni su riviste nazionali</p> | <p><u>Castellani C</u>, Boner AL. Asma e ritmi circadiani. <i>Riv Ital Ped</i> 1985; 11: 793-798.</p> <p>Vallone G, <u>Castellani C</u>, Sette L, Boner AL. Studio comparativo della broncoostruzione indotta dalla corsa libera e dalla provocazione con metacolina somministrata mediante dosimetro Mefar. <i>La clinica pediatrica</i> 1985; 67: 557-565.</p> <p><u>Castellani C</u>, Boner AL. Il bambino asmatico e la sua famiglia: le prospettive nell'educazione sanitaria e nella gestione della malattia. <i>Acta Paed Latina</i> 1986; 39: 147-155.</p> <p><u>Castellani C</u>, Sette L, Andreoli A, Boner AL. Beta-2 agonisti per via orale: confronto tra clenbuterolo e procaterolo. <i>Acta Ped Latina</i> 1987; 40: 750-756.</p> <p>Boner AL, Vallone G, Bennati D, <u>Castellani C</u>. Reazioni tardive isolate dopo broncoprovocazione specifica con <i>Dermatophagoides pteronyssinus</i> in bambini con asma bronchiale cronica. <i>Riv. Ital. Ped.</i> 1987; 13: 379-383.</p> <p>Boner AL, <u>Castellani C</u>. High altitude specialized center for asthmatic children: an Italian experience in Misurina. <i>Acta Ped Latina</i> 1987; 40: 742-749.</p> <p>Andreoli A, <u>Castellani C</u>. Emosiderosi polmonare nell'infanzia: forma idiopatica. <i>Acta Paed. Latina</i> 1987; 40: 158-167.</p> <p>Andreoli A, <u>Castellani C</u>. Emosiderosi polmonare nell'infanzia : associazione con</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |

altre patologie. *Acta Paed Latina* 1987; 40:168-184.

Castellani C, Boner AL. Proporzioni e margini di prevenzione di un fenomeno trascurato: la morte per asma. *Giornale italiano delle malattie del torace* 1988; 42: 103-109.

Antognoni G, Armenio L, Baldini G, ....., Castellani C, et al. La prevenzione dell'asma infantile attraverso l'educazione sanitaria. Risultati ottenuti in Italia con corsi educativi sull'asma infantile. *Riv It Broncopneum Ped* 1988; 1: 3-45.

Piacentini GL, Peroni DG, Castellani C, Boner AL. Farmaci antiallergici : III. Antistaminici classici e di nuova sintesi nelle malattie allergiche in età pediatrica. *Acta Paed. Latina* 1989; 42: 535-546.

Boner AL, Andreoli A, Valletta EA, Castellani C. Modalità alternative di somministrazione dell'immunoterapia specifica. *Riv. Ital. Ped.* 1989; 15: 1-5.

Boner AL, Castellani C, De Stefano G. Le malattie allergiche del bambino. *Quaderni dell'Ulss* 25, Verona, 1989.

1Boner AL, Castellani C, Piacentini G. Terapia dell'asma nel primo anno di vita. *Riv Broncopneum Ped* 1989; 1: 62-70.

Bonizzato C, Sette L, Castellani C, Boner AL. Gestione dell'asma del bambino (I): Problemi in fase diagnostica. *Acta Ped Latina* 1990; 43: 315-32.

Castellani C, Sette L, Comis A, Benedetti M, Boner AL. Il salbutamolo a rilascio controllato nell'asma infantile: farmacocinetica, efficacia terapeutica, tollerabilità. *Acta Paed. Latina* 1991; 44: 76-85.

Castellani C, Benedetti M, Spezia E, Comis A, Sette L, Boner AL. Influenza della terapia con beta2-agonisti sulla reattività bronchiale. *Acta Paed. Latina* 1991; 44: 67-75.

Castellani C, Baronio G, Boner AL. La terapia non farmacologica dell'asma. Norme igieniche e comportamentali. *Asma allergia immunopatologia* 1991; 82: 9-18.

Boner AL, Piacentini G, Castellani C. Nuovi farmaci antiallergici. *Prospettive in pediatria* 1991; 21: 73-78.

Castellani C, Boner AL. Diagnosi di asma. *Gaslini* 1992; 24: 14-17.

Benedetti M, Degani D, Battisti L, Borgna Pignatti C, Castellani C, Boner AL. Sindrome polmonare ostruttivo-restrittiva insorta dopo trapianto di midollo osseo per talassemia. Descrizione di un caso clinico e revisione della letteratura. *Riv Ital Pediatr* 1992; 18: 472-477.

Boner AL, Piacentini GL, Castellani C. Prevenzione dell'asma e dell'allergia mediante provvedimenti ambientali. *Riv Pediatr Prev Soc* 1992; 42: 119-121.

Castellani C, Piovesan P. Il parmigiano reggiano nella dieta del bambino sano e malato. *Acta Paed Latina* 1993; 46: 129-131.

Castellani C, Del Col G, Boner AL. Basi epidemiologiche: morbilità e mortalità dell'asma. *Acta Paed Latina* 1993; 46: 117-128.

Castellani C, Gamba MC. Diarree acute infantili: osservazioni epidemiologiche,

|                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|-------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                   | <p>eziologiche e cliniche, in una casistica ospedaliera (1988-1991). <i>Il Fracastoro</i> 1994; 87: 87-94.</p> <p><u>Castellani C.</u> Screening del portatore di tratti genetici recessivi: è già tempo di scelte? Il caso della fibrosi cistica. <i>Prospettive in Pediatria</i>, 1996; 26: 275-28.</p> <p><u>Castellani C.</u> Aree critiche di diagnosi di fibrosi cistica e loro implicazioni prognostiche e di consulenza genetica: infertilità maschile, pancreatite cronica ed acuta ricorrente, diagnosi incerta da screening neonatale. <i>Riv Ital Pediatr</i> 1998; 24 (suppl al n. 2): 78-81.</p> <p>Borgo G, Cantù-Rainoldi A, <u>Castellani C.</u>, et al. Sullo screening della fibrosi cistica. <i>Quaderni ACP</i> 1998; 6: 35.</p> <p>Campagnola S, Fasoli L, Flessati P, Sulpasso M, <u>Castellani C.</u> Vas deferens anomalies in paediatric age. <i>Minerva Pediatr</i> 1999; 51: 265-9.</p> <p><u>Castellani C.</u> Dieci anni dalla scoperta del gene della fibrosi cistica: implicazioni cliniche. <i>Aggiornamenti di fisiopatologia e terapia in pediatria</i>, 2000; 10: 14-21.</p> <p>Borgo G, Lalatta F, Cantù-Raynoldi A, <u>Castellani C.</u>, Ferrari M, Giunta AM, Iapichino I, Lucci M, Scarpa M. Linee guida per l'uso del test genetico per fibrosi cistica. <i>Aggiornamenti di Fisiopatologia e terapia in Pediatria</i> vol 11, 5-17.</p> <p><u>Castellani C.</u> Extensive genetic analysis for neonatal screening. Proceedings of 25<sup>th</sup> European CF Conference Genoa June 20-23 2002. Editors Romano L, Manno G, Galiotta LJ</p> <p><u>Castellani C.</u>, Lalatta L, Neri D, Novelli G, Piccinini A, Seia M, Toricelli F. Modelli di analisi genetica per fibrosi cistica. Programma Nazionale Linee Guida 1, Dicembre 2005.</p> <p><u>Castellani C.</u> Fibrosi cistica atipica. <i>Medico e Bambino</i> 2006 163-168.</p> <p>Bonizzato A, <u>Castellani C.</u> La diagnostica molecolare della fibrosi cistica e delle malattie correlate a mutazioni del gene CFTR. <i>Biochimica clinica</i> 2008; 32: 77-84.</p> <p><u>Castellani C.</u>, Seia M. Fibrosi cistica: analisi preconfezionale e prenatale. <i>Rivista Italiana Medicina di Laboratorio</i>. 2010; 6: 89-96.</p> <p>Intervista a <u>Carlo Castellani</u>. La fibrosi cistica, lo screening neonatale e lo screening del portatore. <i>Medico e Bambino</i> 2011; XXX 3: 180-182.</p> |
| Capitoli di libri | <p>Boner AL, <u>Castellani C.</u>, Peroni D, Piacentini GL. Controllo ambientale e prevenzione farmacologica. Dal volume "<i>Allergologia pediatrica</i>" Il pensiero scientifico editore 1989; 181-196.</p> <p>Patrick R. Sosnay, <u>Carlo Castellani</u>, Mary Corey, Ruslan Dorfman, Julian Zielenski, Rachel Karchin, Christopher M. Penland, and Garry R. Cutting. Evaluation of the Disease Liability of CFTR Variants. From: M.D. Amaral, K. Kunzelmann (eds.), <i>Cystic Fibrosis</i>, Methods in Molecular Biology 742, DOI 10.1007/978-1-61779-120-8_21, © Springer Science+Business Media, LLC 2011</p> <p><u>Castellani C.</u>, Assael BM. Trastornos relacionados con CFTR. From: Tratado de Fibrosis Quistica.edoted by Sociedad Espanola Fibrosis Quistica, Sociedad de Neumologia Pediatrica, Sociedad Espanola de Gastroenterologia, Epatologia y Nutricion Pediatrica</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |

|                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|--------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Editoria di libri                                | <p>Healthcare issues and challenges in adolescents with cystic fibrosis. Editors: <u>Carlo Castellani</u>, Stuart Elborn, Harry Heijerman. From: European Cystic Fibrosis Society, December 2012</p> <p>Milestones in fibrosi cistica. Editor: <u>Carlo Castellani</u>. Oxys publishing 2016</p> <p>Gli adulti con fibrosi cistica – White Book. Editors: <u>Carlo Castellani</u>, Domenico Tangolo. SIFC 2016.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Organizzazione di meeting scientifici            | <ul style="list-style-type: none"> <li>- “Forme atipiche di fibrosi cistica: un network per la diagnosi ed il follow-up”. Evento accreditato ECM. Verona 24/02/2006</li> <li>- “Use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in the clinical setting” International Consensus Conference of the European Cystic Fibrosis Society, European Society of Human Genetics and EuroGentest. Hotel Poiano, Garda 23-24/03/2007</li> <li>- “European best practice guidelines for cystic fibrosis neonatal screening”, International Consensus Conference of the European Cystic Fibrosis Society, EuroCareCF, and the International Neonatal Screening Society. Hotel Poiano, Garda 28-29/03/08</li> <li>- “Benchmarks for Cystic Fibrosis Carrier Screening”, International Consensus Conference of the European Cystic Fibrosis Society, European Society of Human Genetics and EuroGentest. Hotel Poiano, Garda 20-21/03/09</li> <li>- “Adult care in cystic fibrosis. Assistenza al paziente adulto con fibrosi cistica: l'esperienza di un centro adulti europeo” Verona 6/3/2010</li> <li>- “Cystic Fibrosis Diagnostic Network Meeting” Verona March 2012</li> <li>- “Cystic Fibrosis Standards of Care Consensus Conference” Verona March 12-13 2013.</li> </ul> |
| Partecipazione a Board Scientifici               | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Scientific Committee 25<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference (Genoa)</li> <li>- Organising Committee 5<sup>th</sup> International Society for Neonatal Screening</li> <li>- Scientific Committee 26<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference (Belfast)</li> <li>- Cystic Fibrosis Genetic Testing and Screening, European Cystic Fibrosis Network (Leuven)</li> <li>- Abbott Cystic Fibrosis advisory board (Birmingham)</li> <li>- Scientific Committee 27<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference (Birmingham)</li> <li>- Scientific Committee 28<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference (Crete)</li> <li>- Scientific Committee 29<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference (Copenhagen)</li> <li>- Clinical and Laboratory Standard Institute Subcommittee on Newborn Screening for Cystic Fibrosis</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Relazioni in conferenze internazionali (invited) | <p>Higher prevalence of Pseudomonas cepacia colonization among delta F508 Homozygotes in a group of italian CF patients. 19<sup>o</sup> European Cystic Fibrosis</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |

|          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|----------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| speaker) | <p>Conference, <b>Paris</b> 29 May – 3 June 1994.</p> <p>CFTR mutations and IVS8-5T prevalence in idiopathic chronic and recurrent pancreatitis. 11° North American Cystic Fibrosis Conference, <b>Nashville</b> 23-26 October 1997.</p> <p>The problem of newborns with hypertrypsinemia, CFTR heterozygosity and normal sweat test. 5° International Conference on Neonatal Screening for Cystic Fibrosis, <b>Caen</b> 10-11 September 1998.</p> <p>Additional CFTR mutations in heterozygous newborns with hypertrypsinemia and negative sweat test. 12° Annual North American Cystic Fibrosis Conference, <b>Montreal</b> 15-18 October 1998.</p> <p>Heterozygote detection in neonatal cystic fibrosis screening. 4°th Meeting of the International Society for Neonatal Screening, <b>Stockholm</b>, 13-16 June 1999.</p> <p>Acute mid abdominal pain. 14th North American Cystic Fibrosis Conference, November 9-12, 2000, <b>Baltimore</b>, USA</p> <p>Heterozygotes identified through CF neonatal screening. 24th European Cystic Fibrosis Conference, 6-9 June 2001, <b>Vienna</b>, Austria.</p> <p>Diagnostic of CF: European perspective. In Symposium "Diagnostic criteria for Cf and non-CF disorders". 15° North American Cystic Fibrosis Conference, <b>Orlando</b> 25-28 October 2001.</p> <p>Extensive genetic analysis for neonatal screening, Workshop "Neonatal screening" 25th European Cystic Fibrosis Conference, 20-23 June 2002, <b>Genoa</b>.</p> <p>A survey on cystic fibrosis neonatal screening practice around Europe. 28th European Cystic Fibrosis Conference, <b>Crete</b>, 22-25 June 2005.</p> <p>A survey on cystic fibrosis neonatal screening practice around Europe. 4th European meeting of the International Society for Neonatal Screening, <b>Paris</b> 5-6 September 2005.</p> <p>"Incidence of cystic fibrosis in Europe: data from CF neonatal screening programmes" 29th European CF Conference <b>Copenhagen</b> 15-18 June 2006</p> <p>An interactive educational software for decision-making in cystic fibrosis genetic testing. EuroGentest General Assembly 11-13 December 2006 <b>Leuven</b>, Belgium</p> <p>Conclusions from the 2007 Garda Conference on CFTR Genetics. Cystic Fibrosis Foundation Meeting on "Diagnostic Criteria for Cystic Fibrosis in a new Era of early recognition through Newborn Screening" May 7-8 2007 <b>Bethesda</b> USA</p> <p>The European Experience 30th European Cystic Fibrosis Conference, 13-16 June 2007, <b>Belek</b>, Turkey</p> <p>How to make the diagnosis: the easy one, the difficult one. European Respiratory Society Conference, 15-19/09/2007 <b>Stockholm</b></p> <p>Use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in the clinical setting: a consensus report. 21st North American Cystic Fibrosis Conference <b>Anaheim</b> 3-6 October 2007-10-09</p> |
|----------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

Genetic testing and Neonatal Screening in CF in Europe. 1st regional Meeting on CF, **Zagreb** 16-17 October 2007

Dépistage national et état de lieux en Europe. Journées annuelles de la Mucoviscidose, **Paris** 6-7 Decembre 2007

Cystic Fibrosis Newborn Screening activities in Europe. Newborns Screening Issues and Answers series: Cystic Fibrosis **Bethesda**, hosted by National Newborn Screening and Genetics Resource Center USA January 16 2008

"Challenges ahead". Consensus Conference "Cystic Fibrosis Neonatal Screening in Europe: Development, Management, Research" **Garda** 28-29 March 2008.

"Guidelines for Diagnosis of Cystic Fibrosis in Newborns through Older Adults: Cystic Fibrosis Foundation Consensus Report" CF Diagnostic Network Meeting **Prague** 11 June 2008.

"Consensus on use and Interpretation of mutation analysis in the clinical setting" 31st European Cystic Fibrosis Conference **Prague** 11-14 June 2008.

"CFTR related disorders" 2nd EuroCareCF workshop on CFTR related diseases **Prague** 15-16 June 2008.

"CFTR mutation analysis in the clinical setting" "Reunion Internacional de Neumologia Pediatrica" **Mexico City** 8-12 September 2008.

"Extensive carrier testing and CF birth prevalence: evidence for a negative correlation"" 32nd European Cystic Fibrosis Conference **Brest** 10-13 June 2008.

"Activity and consensus of the ECFS Cystic Fibrosis Neonatal Screening Working Group", 6th European Regional Meeting in Neonatal Screening, **Prague** 26-28 April 2009.

"Performance of an Italian CF Neonatal Screening Program over a 16 Year Period", 23rd North American Cystic Fibrosis Conference, **Minneapolis** 15-17 October 2009.

"Cystic fibrosis newborn screening in Europe: what is happening and why, including current barriers to implementation" Meeting "Progress and challenges in cystic fibrosis newborn screening: perspectives from the USA, Europe and Spain" **Valencia** 16 June 2010.

"How do we define cystic fibrosis?" National Cystic Fibrosis Meeting, **Cardiff**, UK September 24th 2010.

"Diagnostic Sweat testing" European Respiratory Society **online course** "The management of infants identified with cystic fibrosis following newborn screening" October 26th 2010.

"Drug allergy in cystic fibrosis" Convegno "Verona allergy and respiratory forum – Drug allergy and drugs for allergy" **Verona** October 29th 2010.

"CTN expansion". Clinical Trial Network Steering Committee Meeting, **Paris** 13-14/01/2011

"Newborn screening in CF: the next challenge" Meeting: Frontiers in Exocrine Pancreas Disease; **Toronto** May 13th 2011

"CTN expansion: selection process and outcome". Clinical Trial Network Steering Committee Meeting, **Hamburg** 8/6/2011

"Progress in CF newborn screening: towards a more efficient detection system" VIII Congreso Latino Americano de errores innatos del metabolismo y pesquisa neonatal. **Cuzco** (Perù) 18-21/09/2011.

"CFTR2 Genotype/Phenotype; Its Relevance to European databases" 35th European Cystic Fibrosis Conference, **Dublin** 6-9 June 2012

"CF mutations in Europe implications for therapy" Cystic fibrosis European Masterclass 2013 - delivering quality care in cystic fibrosis **Parma** March 16 2012

"CFTR II" The 26th symposium: Cystic fibrosis in adults and children organised by Paediatrics & Child Health Section, organised by the Royal Society of Medicine **London** November 20th 2012

"Genotype and phenotype of CF and CFTR disorders" British Thoracic Society Winter Meeting 2012; **London** Wednesday 5 to Friday 7 December 2012

"CFTR2: Update and future plans" ECFS Diagnostic Network Working Group Meeting **Jerusalem**, February 14-15th 2013

"Diagnosis of CF and related disorders in the newborn infant" 36th European CF Conference, **Lisbon**, Portugal, 12-15 June 2013

"Screening for CF in Europe: are we improving?" European Respiratory Society annual congress, **Barcelona**, 7-11 September 2013.

"CFTR2 Genetics, Functional Analysis & Implication for Future Therapies" 27th Annual North American Cystic Fibrosis Conference, **Salt Lake City** October 17-19 2013

"Understanding mutations" Cystic fibrosis European Masterclass 2013 - delivering quality care in cystic fibrosis **Prague** April 5 2013

"Carrier screening and Neonatal screening for cystic fibrosis: a complex relationship" European Society of Human Genetics Conference, **Milan** May 31 - June 3 2014.

"The new ECFS standards of care: Why and how" 37th European CF Conference, **Gothenburg**, Sweden, 11-14 June 2014

"How to get the most out of the CFTR-2 resource" 37th European CF Conference, **Gothenburg**, Sweden, 11-14 June 2014

"Carrier screening and incidence trends in cystic fibrosis" 1st International Workshop on Large scale population-based surveys on respiratory health in Italy and Europe, **Verona** October 23/24 2014

"Assessment of the disease liability of CFTR mutation" LEAD in Cystic Fibrosis, Lectures, Education, Awareness and Discussion. **Prague** December 4-5/2014.

"CFTR2, Compound heterozygotes and sweat test" ECFS Diagnostic Network meeting, **Warsaw** 12-14 February 2015.

|                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-----------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                   | <p>"Carrier screening and genotype/phenotype correlation" VI annual North-Western international research-to-practice conference on cystic fibrosis "Genetics, Diagnostics, Complications, Rehabilitation" <i>Saint-Petersburg</i> 15-16th May 2015</p> <p>"CFTR2 and mutation oriented therapies" VI annual North-Western international research-to-practice conference on cystic fibrosis "Genetics, Diagnostics, Complications, Rehabilitation" <i>Saint-Petersburg</i> 15-16th May 2015</p> <p>"The ECFS standards of care" VI annual North-Western international research-to-practice conference on cystic fibrosis "Genetics, Diagnostics, Complications, Rehabilitation" <i>Saint-Petersburg</i> 15-16th May 2015</p> <p>"2015 ECFS award: in varietate concordia" 38th European Cystic Fibrosis Conference <i>Brussels</i> 10-13 June 2015</p> <p>"Exploring barriers to implementation of screening for CF" 38th European Cystic Fibrosis Conference <i>Brussels</i> 10-13 June 2015</p> <p>"Difficult diagnosis of CF: CFTR-RD" ERS school <i>Prague</i> 19-21 November 2015</p> <p>"Carrier screening and newborn screening: friends or foes?" LEAD <i>Barcelona</i> 22 April 2016</p> <p>"Long Term Benefits of Newborn Screening in CF: Lessons Learned" CIPP XV / Fifteenth International Congress on Pediatric Pulmonology / <i>Naples</i>, June 23-26, 2016</p>                                                                                                                    |
| Relazioni in conferenze nazionali | <p>Il ceftazidime in infezioni pediatriche risultate resistenti ad altri antibiotici. Convegno nazionale di antibioticoterapia in età pediatrica Milano, 8 novembre 1985.</p> <p>Patologie infettive emergenti in gastroenterologia. Convegno "Ecografia ed infettivologia pediatrica" Lazise 1989.</p> <p>Cutirazione e iperreattività bronchiale, indagata mediante gastromatic, in 146 bambini con e senza asma. Convegno "Età e sistema respiratorio" Verona 1990.</p> <p>Autogestione delle malattie allergiche. Convegno: "Le malattie allergiche del bambino" Verona 3 febbraio 1990.</p> <p>Esperienza pediatrica di vaccinazioni in soggetti a rischio nell'Ulss 26. Convegno: "La vaccinazione di massa contro l'epatite B: attualità e prospettive; Garda 23 novembre 1991.</p> <p>Lo screening neonatale della fibrosi cistica: l'esperienza di 22 anni nel Triveneto e nuovo programma. Convegno "Screening genetico della fibrosi cistica", Verona 13 maggio 1995.</p> <p>Tavola rotonda: Carrier testing e carrier screening: tempo di decidere per domani. 4° Congresso Nazionale Fibrosi Cistica, Milano, 15-16 marzo 1996.</p> <p>ICSI e rischi di trasmissione della fibrosi cistica. Convegno: Sterilità maschile: trattamento con la intracytoplasmatic sperm injection. Bologna 21 dicembre 1996.</p> <p>L'approccio diagnostico per la fibrosi cistica nel maschio infertile. Convegno: Infertilità maschile: nuovi orientamenti diagnostici. Padova 28 febbraio 1998.</p> |

Aree critiche di diagnosi di fibrosi cistica e loro implicazioni prognostiche e di consulenza genetica: infertilità maschile, pancreatite cronica ed acuta ricorrente, diagnosi incerta da screening neonatale. 6° Congresso Nazionale Fibrosi Cistica, Roma 16-18 Aprile 1998.

Un approccio alternativo: l'esperienza della Regione Veneto. 3° Congresso Nazionale della Società Italiana per gli Screening Neonatali. Giornata dedicata a: "Linee guida per lo Screening Neonatale per la Fibrosi Cistica. Milano 24 Ottobre 1998.

Attività della Commissione Genetica del Gruppo Italiano Fibrosi Cistica: presentazione di linee guida per l'utilizzo del test genetico e consensi informati all'analisi genetica ed alla diagnosi prenatale. Convegno del Gruppo Italiano Fibrosi Cistica, Positano, Dicembre 1999.

Mutazioni CFTR e pancreatite idiopatica. Convegno: Aggiornamento di patologia pancreatica e dintorni. Verona, 24-25 febbraio 2000.

Documenti sulla diagnosi genetica. VII Congresso nazionale del Gruppo Italiano di Studio sulla Fibrosi Cistica della Società Italiana di Pediatria. Cosenza 3-5 Dicembre 2000

Analisi del gene CFTR in pazienti con pancreatite. Convegno: Attualità in tema di diagnostica della Fibrosi Cistica. Milano 15-16 Dicembre 2000.

Genetica molecolare: 10 anni di esperienza nel Centro Fibrosi Cistica di Verona. Convegno: La diagnosi prenatale: aspetti organizzativi, Verona 26-01-2002.

Genotipo vs fenotipo: a che punto siamo. Convegno: le molte facce della fibrosi cistica: confronto tra specialisti. Trieste 9-10 settembre 2005.

"Dalle forme classiche alle forme atipiche" Convegno "Cosa di nuovo insegna il gene della fibrosi cistica", Monza 29 ottobre 2005.

Screening Neonatale in Europa: protocolli e progetti. II congresso nazionale Società Italiana Fibrosi Cistica. Firenze 23-25 novembre 2006.

La consulenza genetica e riproduttiva. II congresso nazionale Società Italiana Fibrosi Cistica. Firenze 23-25 novembre 2006.

Il significato clinico del test genetico per fibrosi cistica. VI Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica, Genova 28/03/2007

Il significato clinico dell'indagine genetica nella fibrosi cistica. Convegno "Biologia molecolare della fibrosi cistica ed evoluzione del test genetico: dai kit mutazionali standard all'analisi delle macrodelezioni" 23/05/2007 Milano

"Cosa succede in Italia e nel mondo". Convegno "Lo screening della fibrosi cistica: dobbiamo riparlare". Trieste 30 Gennaio 2008-11-08

"Proposte internazionali per l'implementazione dei programmi di screening neonatale della fibrosi cistica" "Congresso Nazionale Congiunto SISMME SISR SIMGePeD Palermo 28-30 Ottobre 2008.

"Genetica ed Epidemiologia della Fibrosi Cistica" Convegno "Fibrosi Cistica: modello di rete assistenziale in Veneto" Treviso 7 Novembre 2008.

"Cystic Fibrosis and CFTR related diseases" IV Congresso Nazionale Società Italiana Fibrosi Cistica Torino 27-29 Novembre 2008.

"Stato dell'arte sul progetto CFTR2", V Congresso Nazionale Società Italiana Fibrosi Cistica Soverato 1-4 Ottobre 2009.

"Carrier screening: linee guida europee", V Congresso Nazionale Società Italiana Fibrosi Cistica Soverato 1-4 Ottobre 2009.

"Screening del portatore di fibrosi cistica e indagini prenatali". Convegno "Lo screening dal preconcezionale all'età evolutiva" Comano (Tn) 7-8 maggio 2010.

"Fibrosi Cistica: analisi preconcezionale e prenatale" Convegno "Patologia Clinica della gravidanza" Altavilla Vicentina (VI) 27-28 maggio 2010.

"Screening per la fibrosi cistica prima dei trattamenti di procreazione medicalmente assistita?" Convegno "Procreazione medicalmente assistita: percorsi" Creazzo (Vi) 22 ottobre 2010.

"Drug allergy in cystic fibrosis" Convegno "Verona allergy and respiratory forum – Drug allergy and drugs for allergy" Verona October 29th 2010.

"Il progetto CFTR1 e il progetto CFTR2" Master "Assistenza e ricerca per la fibrosi cistica: dal neonato all'adolescente e al giovane adulto" Firenze 11 Novembre 2010.

"Come è cambiata l'epidemiologia della fibrosi cistica: il paziente adulto" XVI Congresso Italiano della Fibrosi Cistica Rimini 18-21 Novembre 2010.

"Fibrosi cistica: come cambia l'epidemiologia nel Veneto. Dati veneti e internazionali" Convegno "Fibrosi cistica: recenti progressi in epidemiologia e clinica" Treviso 11-12 Marzo 2011

"Il Pediatra deve ancora pensare alla diagnosi di Fibrosi Cistica di fronte ad uno screening neonatale negativo?" 67° Congresso Nazionale SIP, Milan June 7-10 2011

"Vecchie" malattie "nuove" acquisizioni: Fibrosi Cistica" Corso di Genetica Medica; Roma 23-24 giugno 2011

"La Fibrosi Cistica in Italia: presentazione della Società Italiana Fibrosi Cistica" – Incontro Novartis Basilea 8-10 settembre 2011

"Protocolli e Linee Guida per lo Screening della Fibrosi Cistica" Congresso Nazionale Congiunto SIMMESN e SIMGePeD; Bologna 27-29 ottobre 2011

"Linee Guida CLSI per lo Screening Neonatale" VII Congresso Italiano SIFC - Tirrenia 23-26 Novembre 2011

"Scenari dopo CFTR2" Meeting Concern Fibrosi Cistica Milano 27-28 settembre 2013

"Fibrosi Cistica" XLII Congresso Nazionale AIPO Verona, 27-30 novembre 2013

"Clinicians meet investigators: Genetics and screening" X Convention d'Autunno

dei Ricercatori in Fibrosi Cistica. Verona, November 29 – December 1, 2012

“Cos’è la fibrosi cistica: numeri, volumi, statistiche” Convegno “Screening neonatale in Fibrosi Cistica...e in Puglia?” Bari 19 December 2013

“Le raccomandazioni ERS/ECFS” Un respiro profondo XII Forum internazionale Milan, 3-4 March 2014

“Task Force Europea e linee-guida nel paziente adulto” Cystic Fibrosis Open Day. Presente e futuro: una sfida per il sistema sanitario. Rome May 24 2014.

“Standard of care in fibrosi cistica: presente e futuro” Up to date su nutrizione e ventilazione non invasiva in fibrosi cistica. Ancona, 7/8 November 2014

“Nuovi farmaci: prevenzione o terapia?” II° Forum italiano sulla fibrosi cistica; Fiuggi, 22-23 November 2014.

“Fibrosi cistica: l’evoluzione della patologia” 9° Forum Risk Management in Sanità, Arezzo, 25 November 2014.

“I nuovi standard di cura europei” XII Forum Internazionale Pneumologia, Milan 9-10 March 2015.

“Il modello fibrosi cistica” Pharmacogenetics and Global Health: strengthening a global rare diseases system. Verona April 17 2015

“Fibrosi cistica: la terapia genica” Scuola Medica Ospedaliera, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata; La ricerca respiratoria oggi per la cura delle malattie polmonari domani. Verona 29 Ottobre 2015

“May appropriate locations and appropriate biomarkers allow for personalized medicine? Can they direct the decision to a specific clinical treatment? The reasons why we need them.” Biomarkers to personalize treatment of the basic defect and to monitor early response. 13th Convention of FFC investigators in CF. 26-28 novembre 2015. Garda (Verona)

“Cosa la genetica ci ha insegnato per la fibrosi cistica: dalle forme atipiche alla terapia” Seminari Congiunti Specializzazione Di Genetica Medica - Hugref - Dottorato Di Scienze Biomediche E Oncologia, Curriculum Di Genetica Umana. Torino 9 febbraio 2016

“Carrier screening ed epidemiologia della fibrosi cistica che cambia” XIV Forum di Pneumologia Obiettivo respiro e respiro obiettivo Milano 7-8 Marzo 2016

“Fibrosi cistica: un paradigma di nuove opportunità e di paradossi nelle malattie genetiche” Accademia di Agricoltura Scienze e Lettere di Verona «I Giovedì della scienza» Verona 17 marzo 2016

“Screening del portatore e neonatale, strumenti di diagnosi e prevenzione” Focus Sulla Fibrosi Cistica 1991 – 2016 E Oltre “Sogni In Corso” Matera 9 aprile 2016

“Medicina di precisione in fibrosi cistica: a che punto siamo?” Meeting annuale Associazione Lombarda Fibrosi Cistica. Milano 16 Aprile 2016

“Diagnosi problematiche di fibrosi cistica” La Fibrosi cistica: dall’età pediatrica all’età adulta. II° Conferenza Regionale di Organizzazione. Ancona 21 Maggio

|  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  | <p>2016.</p> <p>“CFTR2, CFTR3 e diagnosi” XII Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica, Salerno 10 Novembre 2016.</p> <p>“A clinician’s point of view on the FFC-network’s research” 14th Convention of FFC investigators in cystic fibrosis, 24-26 November 2016, Garda (Verona)</p> |
|  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |

*Luigi Latella*