

INFORMAZIONI PERSONALI LAURA FIORI

—  
[laura.fiori@asst-fbf-sacco.it](mailto:laura.fiori@asst-fbf-sacco.it)

POSIZIONE ATTUALE  
RICOPERTADIRIGENTE MEDICO UOC PEDIATRIA - AO BUZZI - ASST FBF - Sacco –  
UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

Uzzi

ESPERIENZA  
PROFESSIONALEDal 16 novembre 2020  
a tutt'ora

DIRIGENTE MEDICO PEDIATRIA CON CONTRATTO A TEMPO INDETERMINATO  
ASST FBF Sacco - presidio AO Buzzi con ruolo di :

- Attività clinica d'assistenza di Reparto presso AO Buzzi - degenza Rep. 2
- Responsabile Ambulatorio Malattie Metaboliche Congenite
- Alta Specialità in malattie Metaboliche Ereditarie
- Responsabile Mucopolisaccaridosi - Multiconnection -MPS -AO Buzzi 2022-23

Dal novembre 2009 al  
16/11/2020

DIRIGENTE MEDICO PEDIATRIA E NEONATOLOGIA, CON CONTRATTO A  
TEMPO INDETERMINATO.  
UOC Pediatria e Neonatologia , Dip di Scienze Dell'Età Evolutiva, AO Ospedale San  
Carlo Borromeo, Via Pio II, 3 , Milano.  
Attività clinica presso reparto pediatria , neonatologia e patologia neonatale  
Responsabile Ambulatorio Malattie Metaboliche Congenite e Neurologia Pediatrica

Dall'aprile 2002 al novembre 2009

**DIRIGENTE MEDICO PEDIATRIA E NEONATOLOGIA, CON CONTRATTO A TEMPO INDETERMINATO.**  
Sede: Clinica Pediatrica, AO Ospedale San Paolo, Università degli Studi di Milano - Via di Rudini, 8, Milano.

Attività clinica assistenziale in ambito di pediatria e patologia neonatale  
Responsabile clinico Malattie Metaboliche Congenite .  
Responsabile clinico Centro Regionale Diagnosi Terapia e Follow Up Iperfenilalaninemie .  
Responsabile Ambulatorio Malattie Rare.

Attività di ricerca clinica , nutrizionale e farmacologica in ambito di malattie metaboliche congenite , ruolo clinico nella gestione di TRIALS CLINICI SPERIMENTALI dietetici e farmacologici; stesura di pubblicazioni su riviste Nazionali ed Internazionali; partecipazione attiva a numerosi congressi in qualità di RELATORE (clinica, terapia dietetica, terapia farmacologica, terapia enzimatica sostitutiva nelle malattie rare).

Attività didattica :

- lezione frontale in ambito di Emergenze Metaboliche Neonatali al corso : TIN, Clinica Mangiagalli, Università di Milano, nell'anno accademico 2007-2008
- lezioni frontali agli studenti del corso di Medicina e Chirurgia ed agli Specializzandi di Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli Studi di Milano, anni accademici dal 2000 al 2006

Dal settembre 2000 all'aprile novembre 2002

**DIRIGENTE MEDICO PEDIATRIA CON CONTRATTO A TEMPO DETERMINATO**  
Clinica Pediatrica; AO Ospedale San Paolo, Via di Rudini, 8, Milano

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

---

Dal febbraio 2010 al novembre 2010

Corso in "Terapia Intensiva Neonatale" presso Clinica Mangiagalli, Dir. Prof. Mosca, Università degli Studi di Milano

Dal novembre 2000 al novembre 2001

Dottorato di Ricerca in Nutrizione Clinica e Sperimentale, Università di Milano

Dal novembre 1995 al novembre 1999 Scuola di Specializzazione in Pediatria , Università degli Studi di Milano, voto 70/70 e lode

Anno 1998 Corso di “ Rianimazione cardiopolmonare pediatrica” - PBLs e corso “Istruttori PBLs”

Nel settembre 1995 Iscrizione all’Albo Professionale Medici Chirurghi di Milano

Luglio-Agosto 1995 Frequenza presso “Medical Genetics and Metabolic Dept”, Childrens Hospital, Los Angeles, California, USA. Prof. R Kock

Dal novembre 1988 al luglio 1994 Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano, voto di laurea:: 110 e lode. Titolo tesi: Valutazione dello stato nutrizionale in bambini affetti da patologie metaboliche congenite.

Dal 1993 al 1994 Studente interno presso Clinica Pediatrica, AO Ospedale San Paolo, Milano

Dal 1992 al 1993 Studente interno presso Rep. Nefrologia e Dialisi, AO Ospedale San Paolo, Milano (Dir. Prof. D Brancaccio). Ricerca in ambito di produzione extrarenale di Vitamina D

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre

Italiano

Altre lingue

COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
C1	C2	C2	C1	C1

Competenze comunicative

Ottime

Competenze organizzative e gestionali

Buone

Competenze professionali

Buone

Competenze informatiche

Buone

Milano, 27 Marzo 2023

## ATTIVITA' SCIENTIFICA

### Pubblicazioni su riviste scientifiche nazionali ed internazionali

-GIOVANNINI M, BIASUCCI G, LUOTTI D, FIORI L, RIVA E

Nutrition in children affected by inherited metabolic diseases.

ANN IST SUPER SANITA' 1995, vol 31, N° 4:489-50

-RIVA E, AGOSTONI C, BIASUCCI G, TROJAN S, LUOTTI D, FIORI L, GIOVANNINI M

Early breast feeding is linked to higher intelligence quotient in dietary treated phenylketinuric children. ACTA PAEDIATR 1996, Jan 85:56-58

-A ROTTOLI, ML GIANNI', E VERDUCI, L FIORI, ML BIONDI, E RIVA

Human Gene Mutations. HUMAN GENETICS, 104. No 6, Jun 1996, p 529

-ML GIANNI', E VERDUCI, O TURRI, A ROTTOLI, L FIORI, E RIVA

Human Gene Mutations. HUMAN GENETICS, 104. No 6, Jun 1996, p 529

-AGOSTONI C, VERDUCI E, FIORI L, RIVA E, GIOVANNINI M

Breastfeeding rates among hyperphenylalaninemic infants. ACTA PAEDIATRICA 2000 Mar; 89 (3):366-7

-A ROTTOLI, ML GIANNI', E VERDUCI, L FIORI, M GIOVANNINI, E RIVA

Should a genetic analysis in newborn screening and heterozygote test for hyperphenylalaninemia be recommended? An Italian study. J MED SCREEN, 1999; 6 (4): 193-4

-RIVA E., FIOCCHI A., FIORI L., GIOVANNINI M.

Prevention and Treatment of cow's milk allergy. ARCH DIS CHILD. 2001 Jan; 84(1):91

-E RIVA, L FIORI, ML GIANNI'

Emergenze metaboliche. Riv Ital Pediatr (IJP) 2000; 26 : 590-594

-POZZATO C, BOTTA A, MELGARA C, FIORI L, GIANNI' ML, RIVA E

Sonographic findings in type I glycogen storage disease. J Clin Ultrasound 2001 Oct;29(8): 456-61

-VERDUCI E, RIVA E, AGOSTONI C, LEVITI S, FIORI L, LAMMARDO AM, BIONDI ML, GIOVANNINI M

Phenylalanine hydroxylase mutations and phenylalanine / tyrosine metabolism in heterozygotes for PAH deficiency. Acta Paediatr 2002;91(7):805-10

-LUCCHIARI S, FOGH I, PRELLE A, PARINI R, BRESOLIN N, MELIS D, FIORI L, SCARLATO G, COMI GP

Clinical and genetic variability of glycogen storage disease type IIIa: seven novel AGL gene mutations in the Mediterranean area. Am J Med Genet 2002 May1;109(3):183-90

-AGOSTONI C, VERDUCI E, MASSETTO N, FIORI L, RADAELLI G, RIVA E, GIOVANNINI M

Long term effects of long chain polyunsaturated fats in hyperphenylalaninemic children.

Arch Dis Child 2003 Jul;88(7):582-3

-SCAGLIONI S, VERDUCI E, FIORI L, LAMMARDO AM, ROSSI S, RADAELLI G, RIVA E, GIOVANNINI M

Body mass index rebound and overweight at 8 years of age in hyperphenylalaninemic children.

Acta Paediatr. 2004 Dec;93(12):1596-600.

-ESPOSITO G, SANTAMARIA R, VITAGLIANO L, IENO L, VIOLA A, FIORI L, PARENTI G, ZANCAN L, ZAGARI A, SALVATORE F  
Six novel alleles identified in Italian hereditary fructose intolerance patients enlarge the mutation spectrum of the aldolase B gene.

Hum Mutat. 2004 Dec;24(6):534.

-FIORI L, FIEGE B, RIVA E, GIOVANNINI M

Incidence of BH4-responsiveness in phenylalanine-hydroxylase-deficient Italian patients.

Mol Gen Metab 86 (2005) S67-S74

-POZZATO C, CURTI A, RADAELLI G, FIORI L, ROSSI S, RIVA E, CORNALBA G.

Abdominal ultrasonography in inherited diseases of carbohydrate metabolism.

Radiol Med. 2005 Jan-Feb;109(1-2):139-47.

-FIEGE B, BONAFAE' L, BALLHAUSEN M, THONY B, MEILI D, FIORI L, GIOVANNINI M, BLAU N

Extended tetrahydrobiopterin loading test in the diagnosis of cofactor-responsive phenylketonuria: a pilot study.

Mol Genet Metab. 2005 Dec;86 Suppl 1:S91-5. Epub 2005 Nov 11.

-ZURFLUH MR, GIOVANNINI M, FIORI L, FIEGE B, GODKDEMIR Y, BAYKAL T, KIERAT L, GARTNER KH, THONY B, BLAU N

Screening for tetrahydrobiopterin deficiency using dried spots on filter paper.

Mol Genet Metab. 2005 Dec;86 Suppl 1:S96-103. Epub 2005 Nov 7.

-ZURFLUH MR, FIORI L, FIEGE B, OZEN I, DEMIRKOL M, GARTNER KH, THONY B, GIOVANNINI M, BLAU N

Pharmacokinetics of orally administered tetrahydrobiopterin in patients with phenylalanine hydroxylase deficiency.

J Inher Metab Dis. 2006 Dec;29(6):725-31. Epub 2006 Nov 7.

GIOVANNINI M, RIVA E, SALVATICI E, FIORI L, PACI S, VERDUCI E, AGOSTONI C.

Treating phenylketonuria: a single center experience

J Int Med Res. 2007 Nov-Dec;35(6):742-52.

-GIOVANNINI M, VERDUCI E, SALVATICI E, FIORI L, RIVA E

Phenylketonuria: dietary and therapeutic challenges

J Inher Metab Dis. 2007 Apr;30(2):145-52. Epub 2007 Mar 8. Review.

-MATALON R, MICHALS-MATALON K, BHATIA G, BURLINA AB, BURLINA AP, BRAGA C, FIORI L, GIOVANNINI M, GRECHANINA E, NOVIKOV P, GRADY J, TYRING SK, GUTTLER F

Double blind placebo control trial of large neutral amino acids in treatment of PKU: effect on blood phenylalanine.

J Inherit Metab Dis. 2007 Apr;30(2):153-8. Epub 2007 Feb 27.

-JAGGI L, ZURFLUH MR, SCHULER A, PONZONE A, PORTA R, FIORI L, GIOVANNINI M, SANTER R, HOFFMANN GF, IBEL H, WENDEL U, BALLHAUSEN D, BAUMGARTNER MR, BLAU N.

Outcome and long-term follow up of 36 patients with tetrahydrobiopterin deficiency.

Mol Genet Metab. 2008 Mar;93(3):295-305. Epub 2007 Dec 3.

-MEILI D, KRALOVICOVA J, ZAGALAK J, BONAFE' L, FIORI L, BLAU N, THONY B, VORECHOVSKY I

Disease-causing mutations improving the branch site and polypyrimidine tract: pseudoexon activation of LINE-2 and antisense Alu lacking the poly(T)-tale.

Hum Mutat. 2009 May;30(5):823-31.

-RIGHINI A, FIORIL, PARAZZINI C, DONEDA C, ARRIGONI F, RIVA E, TRIULZI F

Early prenatal magnetic resonance imaging of glutamic aciduria type 1: case report.

J Comput Assist Tomogr 2010 May-June; 34(3):446-8 doi:10. 1097/RCT. 0b013e318cd7c89

-LEUZZI V, CARDUCCI CA, CARDUCCI CL, POZZOSSERE S, BURLINA A, CERONE R, CONCOLINO D, DONATI MA, FIORIL, MELI C, PONZONE A, PORTA F, STRISCIUGLIO P, ANTONOZZI I, BLAU N

Phenotypic variability, neurological outcome and genetics background of 6-pyruvoyl-tetrahydrobiopterin synthase deficiency. Clin Genet 2010

Mar;77(3):249-57 doi:10.1111/j. 1399-0004.2009.01306.x.Epub 2009 Jan 3

-VEGNI E, FIORI L, RIVA E, GIOVANNINI M, MOJA EA

How individuals with phenylketonuria experience their illness : an age-related qualitative study

Child Care Health Dev 2010 Jul;36(4):539-48 doi:10.1111/j.1365-2214.2009.01000.x. Pub 2009 Sep 4

-VALERIA CALCATERRA, PIETRO BOSONI, DARIO DILILLO, SAVINA MANNARINO, LAURA FIORI, VALENTINA FABIANO, PATRIZIA CARLUCCI, ELISABETTA DI PROFILO, ELVIRA VERDUCI, CHIARA MAMELI, GLORIA PELIZZO, ELENA ZOIA, LUCIA SACCHI, CRISTIANA LARIZZA, GIANVINCENZO ZUCCOTTI

Impaired Glucose-Insuline Metabolism in Multisystem Inflammatory Syndrome Related to SARS-CoV-2 in Children Children, 2021 8,384.

<https://doi.org/10.3390/children8050384>

-V CALCATERRA, G BIGANZOLI, D DILILLO, S MANNARINO, L FIORI, G PELIZZO, E ZOIA, V FABIANO, P CARLUCCI, A CAMPORESI, C CORTI, G MERCURIO, F IZZO, E BIGANZOLI, G ZUCCOTTI

Non-thyroidal illness syndrome and SARS-CoV-2-associated multisystem inflammatory syndrome in children journal of Endocrinological

Investigation <https://doi.org/10.1007/s40618-021-01647-9>

-VERDUCI E, CARBONE MT, FIORI L, GUALDI C, BANDERALI G, CARDUCCI C, LEUZZI V, BIASUCCI G, ZUCCOTTI GV.

Creatine Levels in Patients with Phenylketonuria and Mild Hyperphenylalaninemia: A Pilot Study. *Life* 2021;11:425. doi: 10.3390/life11050425.

-S OLIVOTTO, E BASSO, RLAVATELLI, E PREVITALI, L FIORI, D DILILLO, G ZUCCOTTI, P VEGGIOTTI, SM BOVA

Acute encephalitis in pediatric multi system inflammatory syndrome associated with COVID-19

*European Journal of Pediatric Neurology*, <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2021.07.010> .

-ELVIRA VERDUCI, PATRIZIA RISÉ, ELISABETTA DI PROFIO, LAURA FIORI, SARA VIZZUSO, DARIO DILILLO, SAVINA MANNARINO, ELENA ZOIA, VALERIA CALCATERRA, CHRISTIAN PINNA, ANGELO SALA, GIANVINCENZO ZUCCOTTI

Blood Fatty Acids Profile in MIS-C Children

*Metabolites* 2021 Oct 22;11(11):721.doi: 10.3390/metabo11110721

-MANNARINO S, RASO I, GARBIN M, GHIDONI E, CORTI C, GOLETTO S, NESPOLI L, SANTACESARIA S, ZOIA E, CAMPORESI A, IZZO F, DILILLO D, FIORI L, D'AURIA E, SILVESTRI A, DOLCI A, CALCATERRA V, ZUCCOTTI G.

Cardiac dysfunction in Multisystem Inflammatory Syndrome in Children: An Italian single-center study

*Ital J Pediatr.* 2022 Feb 8;48(1):25. doi: 10.1186/s13052-021-01189-z.PMID: 35135600

CALCATERRA, V., CAVALLI, R., CROCI, G. A., FIORI, L., FABIANO, A., LUNARDON, L., AVANZINI, M. A., BERTI, E., & ZUCCOTTI, G. (2022). Type D lymphomatoid papulosis with pityriasis lichenoides et varioliformis acuta-like features in a child with parvovirus infection: a controversial diagnosis in the spectrum of lymphoid proliferations: case report and literature review. *Italian journal of pediatrics*, 48(1), 183. <https://doi.org/10.1186/s13052-022-01371-x>

BOVA, S. M., SERAFINI, L., SERATI, I., FIORI, L., & VEGGIOTTI, P. (2022). Seizures may be an early sign of acute COVID-19, and the Omicron variant could present a more epileptogenic profile. *Acta paediatrica (Oslo, Norway : 1992)*, 111(9), 1814–1815. <https://doi.org/10.1111/apa.16424>

CAMPORESI, A., GEMMA, M., BUONSENSO, D., FERRARIO, S., MANDELLI, A., PESSINA, M., DIOTTO, V., ROTA, E., RASO, I., FIORI, L., CAMPARI, A., & IZZO, F. (2022). Lung Ultrasound Patterns in Multisystem Inflammatory Syndrome in Children (MIS-C)-Characteristics and Prognostic Value. *Children (Basel, Switzerland)*, 9(7), 931. <https://doi.org/10.3390/children9070931>

DEGRASSI, I., PASCUZZI, M. C., D'AURIA, E., FIORI, L., DILILLO, D., LISTA, G., CASTOLDI, F. M., CAVIGIOLI, F., BOSETTI, A., PELLEGRINELLI, A., ZUCCOTTI, G. V., & VERDUCI, E. (2022). Non-syndromic bile duct paucity and non-IgE cow's milk allergy: a case report of challenging nutritional management and maltodextrin intolerance. *Italian journal of pediatrics*, 48(1), 175. <https://doi.org/10.1186/s13052-022-01358-8>

Di Profio, E., Leone, A., Vizzuso, S., Fiore, G., Pascuzzi, M. C., Agostinelli, M., Dilillo, D., Mannarino, S., Fiori, L., D'Auria, E., Fabiano, V., Carlucci, P., Bova, S. M., Zoia, E., Bosetti, A., Calcaterra, V., Bertoli, S., Verduci, E., & Zuccotti, G. (2023). Longitudinal Anthropometry and Body Composition in Children With SARS-CoV-2-

Associated Multisystem Inflammatory Syndrome. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, 76(4), 505–511.

<https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000003705>

Zuccotti, G., Calcaterra, V., Mannarino, S., D'Auria, E., Bova, S. M., Fiori, L., Verduci, E., Milanese, A., Marano, G., Garbin, M., Zirpoli, S., Fabiano, V., Carlucci, P., Olivotto, S., Gianolio, L., De Santis, R., Pelizzo, G., Zoia, E., Dilillo, D., & Biganzoli, E. M. (2023). Six-month multidisciplinary follow-up in multisystem inflammatory syndrome in children: An Italian single-center experience. *Frontiers in pediatrics*, 10, 1080654. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.1080654>

## Comunicazioni orali e/o posters a congressi nazionali ed internazionali

-BIASUCCI G, LUOTTI D, FIORI L, ROTTOLI A, GIOVANNINI M

Una famiglia geneticamente complessa.

ABSTRACTS. XI Congresso Nazionale FISME, Spoleto 9-12 Ottobre, 1996, 36

-BIASUCCI G, LUOTTI D, FIORI L, BASILE I, RIVA E

Diagnosi di deficit parziale di glucosio 6P translocasi in una giovane di 13 anni in assenza di ipolicemia.

ABSTRACTS. XI Congresso Nazionale FISME, Spoleto 9-12 Ottobre 1996, 14

-BIASUCCI G, FIORI L, BASILE I, LUOTTI D, RIVA E

Partial Glucose 6P translocase deficiency: diagnosis in a 13 years girl without hypoglycemia .

ABSTRACTS. J INHER METAB DIS 1996; 19 SUPPL 1:67

-RIVA E, FONTANA P, FIORI L, BIASUCCI G

Divezzamento.

ABSTRACTS. SIPPS 1996, IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale & ESSOP 1996 Annual Meeting, Milano, 7-10 Novembre 1996, 85-87

-MILLEFIORI M, RIZZI AM, FIORI L, BIASUCCI G, DOVA S, BELLINI F

Tirosinemia tipo I: diagnostica clinico-radiologica e diagnostica differenziale.

ABSTRACTS. Riunioni Radiologiche Lombarde, Milano, 14 Giugno 1996, 186

-BIASUCCI G, FIORI L, PEDERIVA C, FONTANA P, RIVA E

Caratteristiche radiografiche in una bambina affetta da tirosinemia tipo Ia.

ABSTRACTS. XII Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 26-29 Novembre 1997

-BIASUCCI G, FIORI L, FONTANA P, RIVA E, HOLME E

Radiographic bone changes in a patient affected by tyrosinemia type Ia: typical features?

ABSTRACTS. J INHER METAB DIS 1997; 20 SUPPL 1, pag 12 P1.7

-BIASUCCI G, FIORI L, VENNARIA, RIVA E

Pancreatiti recidivanti in un paziente con glicogenosi Ib.

COMUNICAZIONE ORALE. Milano Prevenzione, 26-29 Novembre 1998

-A ROTTOLI, A GAMBONI, ML GIANNI', L FIORI, L COLOMBO, E RIVA, M GIOVANNINI

Phenylalanine (PHE) tolerance decreases in not dietary restricted children with mild hyperphenylalaninemia (HPA).

ABSTRACT. 4th Meeting of the International Society for Neonatal Screening, Stoccolma, 13-16 Giugno, 1999

-E RIVA, L FIORI, S SCAGLIONI

Le formule speciali con particolare riguardo alle emergenze metaboliche neonatali.

PRESENTAZIONE ORALE. Atti IV Convegno Interdisciplinare Nuove Prospettive in Ostetricia e Neonatologia, Pavia, 12-13 Novembre, 1999

-LEVITI S, BIONDI ML, VERDUCI E, FIORI L, SEMINATI R, GUAGNELLINI E

Effetto dei polimorfismi del gene dell'apolipoproteina B (Apo B) sui livelli di colesterolo in seguito a dieta controllata.

COMUNICAZIONE ORALE. XIII Congresso Nazionale Società Italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi (S.I.S.A.),



Milano, 3-5 Dicembre, 1999.

-L. FIORI, A.M. LAMMARDO

Malattie metaboliche congenite: il bambino co-protagonista della dietoterapia.

COMUNICAZIONE ORALE. Atti del Congresso MILANOPEDIATRIA 2000, 25-28 Maggio, 2000.

-E. VERDUCI, M. GIOVANNINI, A. MAESTRONI, L. FIORI, A.M. LAMMARDO, A. ROTTOLI, E. RIVA

Relationship among genotype, metabolic quotient (IQ) in Italian patients with phenylalanine hydroxylase (PAH) deficiency.

COMUNICAZIONE ORALE. Atti Congresso MILANOPEDIATRIA 2000

-L. FIORI, C. AGOSTONI, E. VERDUCI, M.L. GIANNI', M. SILANO, MG BRUZZESE, M GIOVANNINI

Effects of long - chain polyunsaturated fatty acids (LCPUFA) in hyperphenylalaninemic (HPA) infants in the first year of life.

COMUNICAZIONE ORALE. Atti Congresso MILANOPEDIATRIA 2000

-E. LESMA, L. MANCINA, L. FIORI, A.M. LAMMARDO, E. RIVA, A.M. DI GIULIO, A. GORIO

Selettive alterazioni delle proteine trasduzionali e dell'actina nei PMN di pazienti affetti da glicogenosi tipo Ib. Paragone con piastrine e PMN di pazienti affetti da glicogenosi tipo Ia.

COMUNICAZIONE ORALE. Atti Congresso MILANOPEDIATRIA 2000

-M.L. GIANNI', L. FIORI, L. COLOMBO, E. VERDUCI, E. RIVA

Acute uratic acid nephropaty in a patient affected by glicogen storage disease type Ia on diet and allopurinol therapy.

ABSTRACT. Atti del Congresso MILANOPEDIATRIA 2000

-L. FIORI, A.M. LAMMARDO, M.L. GIANNI', F. INVERNIZZI, E. VERDUCI, M. GIOVANNINI

Diagnosis of medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in a patient affected by hyperphenylalaninemia on dietary treatment.

ABSTRACT. VIII International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Cambridge, UK, 13-17 Settembre 2000.

-L. FIORI, E. VERDUCI, M.L. GIANNI', L. COLOMBO, E. RIVA, S. SCAGLIONI, M. GIOVANNINI

Growth of phenylketonuric (PKU) children up to two years.

ABSTRACT. VIII International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Cambridge, UK, 13-17 Settembre 2000.

-M. GIOVANNINI, C. AGOSTONI, L. FIORI, MG. BRUZZESE, M. SILANO, E. VERDUCI, E. RIVA

Fatty acid status of PKU children three years after LCPUFA supplementation. ORAL

COMMUNICATION. VIII International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Cambridge, UK, 13-17 Settembre 2000.

-E. RIVA, L. FIORI, E. VERDUCI, L. TEGALDO, M. GIOVANNINI, C. AGOSTONI

Villous atrophy in a child affected by hyperphenylalaninemia (HPA) on dietary treatment providing very small amounts of gluten.

ABSTRACT. World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. Boston, 5-9 August, 2000.

-L. FIORI, E. VERDUCI., G. STIVAL, M.L. GIANNI', V. CARMINE, G. COMPAGNONI, G. LISTA, M. DUSE, E. RIVA

Ipoglicemia neonatale e malattie metaboliche congenite. Dal sintomo alla diagnosi: descrizione di due casi clinici.

XIV Convegno della Sezione Lombarda della Società Italiana di Neonatologia. Bergamo, 2-3 Febbraio 2001

-L. FIORI, S. SCAGLIONI, M.L. GIANNI', G. RADAELLI, S. ROSSI, B. FIEGE, A.M. LAMMARDO, M. VALENTI, E. RIVA

Early adiposity rebound and development of obesity in hyperphenylalaninemic

Children. IX International Congress of Inborn Error of Metabolism. Praga, 4-7, Settembre 2001

-M.L. GIANNI', L. FIORI, C. AGOSTONI, D. DREON, E. VERDUCI, L. COLOMBO, S. SCAGLIONI, M. GIOVANNINI

Lack of effects three years after the end of supplementation with long chain polyunsaturated fatty acids in a population of hyperphenylalaninemic children.

IX International Congress of Inborn Error of Metabolism. Praga, 4-7, Settembre 2001

-L. FIORI, M.L. GIANNI', S. LEVITI, E. VERDUCI, E. RACCHI, L. COLOMBO, E. RIVA

Detection of four novel phenylalanine hydroxylase gene mutations in Italy children.

X International Congress of Inborn Error of Metabolism. Praga, 4-7 Settembre 2001

-ML GIANNI', L FIORI, AM LAMMARDO, B FIEGE, E VERDUCI, E RACCHI, S ROSSI, M GIOVANNINI

Phenylalanine hydroxylase mutations and phenylalanine / tyrosine metabolism

in heterozygotes for phenylketonuria.

IX International Congress of Inborn Error of Metabolism. Praga, 4-7 Settembre 2001

-E. RIVA, L. FIORI

Iperfenilalaninemie e PKU: protocolli vs evidenze scientifiche Malattie Metaboliche Ereditarie: passato e futuro

SISMME, SISN, GENCLI, Napoli 8-10 Novembre 2001

-L. FIORI, ML GIANNI', B FIEGE, E RACCHI, E RIVA.

Come la familiarità per sospetta malattia metabolica può indirizzare il monitoraggio neonatale : suggerimenti da un caso clinico.

XV Convegno della Sezione Lombarda della Società Italiana di Neonatologia. Bergamo, 1-2 Febbraio 2002-

-RIVA E, FIORI L

Early discharge of the newborn and neonatal screening.

Oral presentation. International congress on neonatal screening. Venezia, ottobre 2002

-RIVA E, FIORI L

Malattie metaboliche ad esordio acuto: *il follow up*

Presentazione orale, SIP, Napoli 2004

-FIORI L, FALINI A, CALABRESE G, FIEGE B, CASERO D, RIVA E, GIOVANNINI M

Valutazione del metabolismo cerebrale della fenilalanina in pazienti affetti da

iperfenilalaninemia (HPA) tramite Risonanza Magnetica: studio integrato di spettroscopia e diffusione.

SISMME: Catanzaro, 7-10 luglio, 2004

-L. FIORI, N. BLAU, ZENGAA, RIVA E, GIOVANNINI M

Diagnosis of severe PTPS deficiency in a 28 years lawyer with normal IQ.

SSIEM, Amsterdam, 31/8-3/9, 2004

-FIORI L. TRISCARI E, ROSSI S, RIVA E, GIOVANNINI M

Valutazione della frequenza cardiaca in una popolazione di soggetti iperfenilalaninemici.

Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria, SIP, Napoli, 1-3 ottobre 2004

-GIOVANNINI M, FIORI L, FIEGE B, SALVATICI E, CALABRESE G, FALINI A

Plasma and cerebral phenylalanine in PKU adult patients. Any correlation with IQ or genotype?

SSIEM 42th Annual Symposium . Parigi, 6-9 Settembre 2005

-ZURFLUH M, FIORI L, FIEGE B, GIOVANNINI M, KURU NB, BAYKAL T, DEMIRKOL M, KIERAT L, THONY B, BLAU N

Screening for tetrahydrobiopterin deficiencies using dried blood spots on filter paper.

SSIEM 42th Annual Symposium . Parigi, 6-9 Settembre 2005

-FIORI L, FIEGE B, CASERO D, SALVATICI E, BONZA, RIVA E

Genotype-phenotype correlation of BH4 responsiveness among Italian PAH-deficient patients.

SSIEM 42th Annual Symposium . Parigi, 6-9 Settembre 2005

-RIVA E, FIORI L

Diagnosi precoce e prevenzione delle complicanze in endocrinologia e metabolismo. La Malattia di Fabry.

Presentazione orale. XVII Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale 25 – 27 Novembre 2005

-GIOVANNINI M, FIORI L

Large Neutral Amino Acids – a novel treatment for PKU.

Oral presentation. Japan, ICIEM 2006 September 15th, Seminar

-FIORI L

Malattia di Gaucher dal bambino all'adulto: a 10 anni dalla terapia

Presentazione orale. MILANOPEDIATRIA 2008

-FIORI L

BH4: supporto o alternativa alla dietoterapia della PKU?

Presentazione orale. MILANOPEDIATRIA 2008

-FIORI L

La microcefalia da errori congeniti del metabolismo: dai sintomi al percorso diagnostico

Presentazione orale.

SINP Sezione Lombardia, IV incontro di neurologia pediatrica, Milano, 10 giugno 2010

-FIORI L, BONCIMINO A, UGGETTI C, SANGERMANI R, SCALFARO C, PODESTA' AF

Malattia di Krabbe: efficacia della carbamazepina per il dolore neuronopatico

Poster, Seminario Malattie da Accumulo Lisosomiali, Bologna 2014

-FIORI L, BONCIMINO A, UGGETTI C, SCALFARO C, SAVASTA S, MARSEGLIA GL, SANGERMANI R, PODESTA' AF

GM1 con abnorme escrezione urinaria di tetrasaccaride acetilato e displasia cerebellare

Poster, Seminario Malattie da Accumulo Lisosomiali, Bologna 2014

-FIORI L, UGGETTI C, LEUZZI GV, CARDUCCI Ca, CARDUCCI CI, AF PODESTA'

GAMT deficiency associated with a new genotype and a mild neurological phenotype

Poster, SSIEM, Roma 2016

-L.FIORI Epilessia e malattie metaboliche: quando l'epilettologo non basta

Relazione orale. Congresso LICE, sezione lombarda, novembre 2021, Milano.

- L FIORI. Dal sintomo/segno alla diagnosi. Epatoesplenomegalia: quando sospettare un errore congenito del metabolismo

Corso pratico di Malattie Metaboliche Congenite.

Presentazione orale. La Pediatria nella pratica clinica, 11a edizione. Milano 3-5 Febbraio 2022

-L FIORI. La creatina: oltre il deficit. Esperienza nella fenilchetonuria: valutazione della creatinemia in bambini in trattamento dietetico

Presentazione orale. La Pediatria nella pratica clinica, 11a edizione. Milano 3-5 Febbraio 2022

-L FIORI. *Malattie metaboliche: approcci diagnostici*. Aspettando Pedialò. Malattie metaboliche, la gestione del paziente in età pediatrica tra ospedale e territorio, 13 Aprile 2022

-L FIORI. *Patologie degli aminoacidi*. Aspettando Pedialò. Malattie metaboliche, la gestione del paziente in età pediatrica tra ospedale e territorio, 8 Giugno 2022

-L.FIORI. Terapie enzimatiche. Malattia di Niemann Pick.

Risultati raggiunti nelle malattie metaboliche. Nuove Frontiere nello screening neonatale. Novità in regione Lombardia. Milano, 18 Ottobre 2022

-L.FIORI. Novità nella gestione delle malattie lisosomiali. Nuovi orizzonti nel deficit di Sfingomielinasi acida. (ASMD). Dalla storia naturale al trattamento.

Relatore. Lunch session. SIMMESN 2022, 9-11 Novembre. Bari

-L FIORI. Novità terapeutiche. Le malattie lisosomiali

La pediatria nella pratica clinica. Milano 2-4 Febbraio 2023

