

INFORMAZIONI PERSONALI LAURA FIORI
nata a Milano il 20/10/1969



✉ laura.fiori@asst-santipaolocarlo.it

Dal novembre 2009 ad oggi

DIRIGENTE MEDICO PEDIATRIA E NEONATOLOGIA, con contratto a tempo indeterminato.

Sede:UOC Pediatria e Neonatologia , Dip di Scienze Dell'Età Evolutiva, ASST Santi Paolo e Carlo - AO Ospedale San Carlo Borromeo, Via Pio II, 3 , Dir. Prof. AF Podestà

-Attività clinica presso Reparto Pediatria, Neonatologia e Patologia Neonatale

-Responsabile Ambulatorio Neurologia Pediatrica e Malattie Metaboliche Congenite

Dal settembre 2000 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, Dir Prof. M Giovannini

Attività clinica :

- attività assistenziale presso Rep. Pediatria, Neonatologia e Patologia Neonatale
- responsabile clinica e ricerca dell'Equipe Malattie Metaboliche Congenite – Centro Regionale Diagnosi, Terapia e Follow Up Iperfenilalaninemie e altre Malattie Metaboliche Congenite (malattie lisosomiali, deficit ciclo urea e beta ossidazione mitocondriale, patologia degli zuccheri, acidosi organiche, deficit di neurotrasmettitori)
- responsabile dell' Ambulatorio Malattie Rare

Attività di ricerca:

-clinica , terapia dietetica e farmacologica in ambito di malattie rare , 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, anno accademico 2007-2008 (in collaborazione con Professoressa E. Riva)

-lezioni frontali agli studenti del corso di Medicina e Chirurgia ed agli Specializzandi di Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli Studi di Milano negli anni accademici dal 2000 al 2006

[Dal febbraio 2010 al novembre 2010	Partecipazione al Corso “Terapia Intensiva Neonatale”, presso Clinica Mangiagalli, Dir. Prof. Mosca, Università degli Studi di Milano. Esame e diploma.
Dal novembre 2000 al novembre 2002		Dottorato di Ricerca in Nutrizione Clinica e Sperimentale, Univeristà degli Studi di Milano
Dal novemmbre 1995 al novembre 1999		Scuola di Specializzazione in Pediatria , Università degli Studi di Milano, voto di specializzazione : 70/70 e lode
Anno 1998		Partecipazione al Corso di “ Rianimazione cardiopolmonare pediatrica” - PBLS ed al Corso “Istruttori PBLS”
Luglio e Agosto 1995		Frequenza presso : “Medical Genetics Dept” e “Metabolic Dept” - Children's 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, con voto di laurea: 110 e lode
Dal 1992 al 1993		Frequenza come studente interno presso Clinica Pediatrica, AO Ospedale San Paolo, Milano, Direttore Prof. M Giovannini . Ambito : Malattie Metaboliche Congenite
Dal 1993 al 1994		Frequenza come studente interno presso Reparto Nefrologia e Dialisi, AO Ospedale San Paolo, Università degli Studi di Milano (Dir. Prof. D Brancaccio)

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre	Italiano				
Altre lingue	COMPRENSIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	OTTIMO	OTTIMA	OTTIMA	OTTIMA	BUONA
Competenze comunicative	Buone, acquisite durante l'attività clinica e di ricerca attività congressuale/ attività didattica universitaria				
Competenze organizzative e gestionali	Buone, acquisite come responsabile Equipe Malattie Metaboliche Congenite e durante attività clinica generale				

Competenze professionali

Buone , in ambito medico pediatrico, neonatologico e metabolico acquisito durante l'attività formativa e lavorativa

Competenze informatiche

buone

ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazioni

Vedi pubblicazioni allegate

Milano, 18 Agosto 2019



Dr. Laura Fiori

Quanto dichiarato è conforme alle disposizioni degli artt. 46 e 47 del DPR 445/00 ; il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci , la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali.

Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base all'art. 13 del D Lgs. 196/2003 e dell'art. 13 GDPR 679/16 , ai sensi del D. Lgs 101/2018.



Dr. Laura Fiori

ATTIVITA' SCIENTIFICA

Articoli su riviste nazionali ed internazionali

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

Righini A, **Fiori L**, Parazzini C, Doneda C, Arrigoni F, Riva E, Triulzi F.
J Comput Assist Tomogr. 2010 May-Jun;34(3):446-8. doi: 10.1097/RCT.0b013e3181cd7c89.

Phenotypic variability, neurological outcome and genetics background of 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency.

Leuzzi V, Carducci CA, Carducci CL, Pozzessere S, Burlina A, Cerone R, Concolino D, Donati MA, **Fiori L**, Meli C, Ponzone A, Porta F, Strisciuglio P, Antonozzi I, Blau N.
Clin Genet. 2010 Mar;77(3):249-57. doi: 10.1111/j.1365-0004.2009.01306.x. Epub 2009 Jan 3.

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

Vegni E, **Fiori L**, Riva E, Giovannini M, Moja EA.
Child Care Health Dev. 2010 Jul;36(4):539-48. doi: 10.1111/j.1365-2214.2009.01000.x. Epub 2009 Sep 4.

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

Jäggi L, Zurflüh MR, Schuler A, Ponzone A, Porta F, **Fiori L**, Giovannini M, Santer R, Hoffmann GF, Ibel H, Wendel U, Ballhausen D, Baumgartner MR, Blau N.
Mol Genet Metab. 2008 Mar;93(3):295-305. Epub 2007 Dec 3.

Treating phenylketonuria: a single centre experience.

Giovannini M, Riva E, Salvatici E, **Fiori L**, Paci S, Verduci E, Agostoni C.
J Int Med Res. 2007 Nov-Dec;35(6):742-52.

Phenylketonuria: dietary and therapeutic challenges.

Giovannini M, Verduci E, Salvatici E, **Fiori L**, Riva E.
J Inherit Metab Dis. 2007 Apr;30(2):145-52. Epub 2007 Mar 8. Review.

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

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

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

Zurflüh MR, **Fiori L**, Fiege B, Ozen I, Demirkol M, Gärtner KH, Thöny B, Giovannini M, Blau N.
J Inherit Metab Dis. 2006 Dec;29(6):725-31. Epub 2006 Nov 7.

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

Fiege B, Bonafé L, Ballhausen D, Baumgartner M, Thöny B, Meili D, **Fiori L**, Giovannini M, Blau N.
Mol Genet Metab. 2005 Dec;86 Suppl 1:S91-5. Epub 2005 Nov 11.

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

Zurflüh MR, Giovannini M, **Fiori L**, Fiege B, Gokdemir Y, Baykal T, Kierat L, Gärtner KH, Thöny B, Blau N.

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

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

Fiori L, Fiege B, Riva E, Giovannini M.

Mol Genet Metab. 2005 Dec;86 Suppl 1:S67-74. Epub 2005 Sep 28.

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

Scaglioni S, Verduci E, **Fiori L**, Lammardo AM, Rossi S, Radaelli G, Riva E, Giovannini M.

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

Abdominal ultrasonography in inherited diseases of carbohydrate metabolism.

Pozzato C, Curti A, Radaelli G, **Fiori L**, Rossi S, Riva E, Cornalba G.

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

Six novel alleles identified in Italian hereditary fructose intolerance patients enlarge the mutation spectrum of the aldolase B gene.

Esposito G, Santamaria R, Vitagliano L, Ieno L, Viola A, **Fiori L**, Parenti G, Zancan L, Zagari A, Salvatore F. Hum Mutat. 2004 Dec;24(6):534.

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

Agostoni C, Verduci E, Massetto N, **Fiori L**, Radaelli G, Riva E, Giovannini M.

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

Phenylalanine hydroxylase mutations and phenylalanine-tyrosine metabolism in heterozygotes for phenylalanine hydroxylase deficiency.

Verduci E, Riva E, Agostoni C, Leviti S, **Fiori L**, Lammardo AM, Biondi ML, Giovannini M.

Acta Paediatr. 2002;91(7):805-10.

Clinical and genetic variability of glycogen storage disease type IIIa: seven novel AGL gene mutations in the Mediterranean area.

Lucchiari S, Fogh I, Prelle A, Parini R, Bresolin N, Melis D, **Fiori L**, Scarlato G, Comi GP.

Am J Med Genet. 2002 May 1;109(3):183-90.

Sonographic findings in type I glycogen storage disease.

Pozzato C, Botta A, Melgara C, **Fiori L**, Gianni ML, Riva E.

J Clin Ultrasound. 2001 Oct;29(8):456-61.

Prevention and treatment of cow's milk allergy.

Riva E, Fiocchi A, **Fiori L**, Giovannini M.

Arch Dis Child. 2001 Jan;84(1):91. No abstract available.

Breastfeeding rates among hyperphenylalaninemic infants.

Agostoni C, Verduci E, **Fiori L**, Riva E, Giovannini M.

Acta Paediatr. 2000 Mar;89(3):366-7. No abstract available.

Should genetic analysis in newborn screening and a heterozygote test for hyperphenylalaninaemia be recommended? An Italian study.

Rottoli A, Gianni ML, Verduci E, Biondi ML, **Fiori L**, Giovannini M, Riva E.

J Med Screen. 1999;6(4):193-4.

Early breastfeeding is linked to higher intelligence quotient scores in dietary treated phenylketonuric children.

Riva E, Agostoni C, Biasucci G, Trojan S, Luotti D, **Fiori L**, Giovannini M.

Acta Paediatr. 1996 Jan;85(1):56-8. Erratum in: Acta Paediatr. 1996 May;85(5):639.

Nutrition in children affected by inherited metabolic diseases.

Giovannini M, Biasucci G, Luotti D, **Fiori L**, Riva E.

Ann Ist Super Sanita. 1995;31(4):489-502. Review.

Presentazioni orali come RELATORE a Congressi Nazionali ed Internazionali**Gli strumenti terapeutici nelle malattie metaboliche congenite.**

RELATORE. Congresso Ischia , Pediatria e Neonatologia, III Edizione. Maggio 2004

Short and Long Term experience with BH4-responsiveness among Italian Infants.

RELATORE. BH4 Meeting. Miami, USA. 2005

Malattia di Fabry.

RELATORE. Congresso SIPPS, Nov 2005

Malattia di Fabry. Il pediatra all'orizzonte della diagnosi precoce.

RELATORE. Rovereto, 2006

Gli obiettivi terapeutici e la terapia enzimatica sostitutiva.

RELATORE: Incontro Malattie Rare, Ospedale Sacco, Milano, Marzo 2009

Malattia di Gaucher.

RELATORE. II Congresso SIPO, Montecatini, Sett 2009

La Malattia di Gaucher. Manifestazioni viscerali e neurologiche nei paziente pediatrici.

RELATORE. IRCCS, AO G Gaslini, Genova. Ott 2010

Gene SURF 1 e S. di Leigh: clinica, quadro radiologico e terapia .

RELATORE. Riunioni neurologiche lombarde, SINP. Milano, AO Fatebenefratelli. Aprile 2013

Comunicazioni brevi 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,

96

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 ipoglicemia.

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

146

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
Pediatrica 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**, VENNARI A, 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 hyperphenylalaninmia (HPA).**

ABSTRACTS. 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, ML. 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 JULIO, 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

ML. GIANNI', **L. FIORI**, L. COLOMBO, E. VERDUCI, E. RIVA
Acute uratic acid nephropathy in a patient affected by glycogen 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, ML. 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, ML GIANNI', G RADAELLI, S ROSSI, B
FIEGE, AM 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 . Sett 2001

ML 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 . Sett 2001

L FIORI, ML 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 versus evidenze scientifiche

Malattie Metaboliche Ereditarie: passato e futuro tra delusioni, problemi

e speranze. 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

L.FIORI, C.SCALFARO, M.GIBELLI, R.SANGERMANI, A.F.PODESTA'

Un caso sospetto di microematuria: deficit di CblC

Congresso Nazionale Malattie Metaboliche Congenite, Bologna 2011

L.FIORI, B GARAVAGLIA, E LAMANTEA, C UGGETTI, A BORNATI, E BERTI, L MAGGI, T VIVALDO,

C SCALFARO, M GIBELLI, AF PODESTA'.

Un caso fatale di rabdomiolisi da deficit di LPIN1

Congresso Nazionale SIMMESN – Società per lo Studioe delle Malattie Metaboliche .
Catania, Novembre 2018

BINACHINI S, SCALFARO C, **FIORI L**, GIBELLI M, SQUADRONI L, MANNARINO S, FRIGIOLA A, PODESTA' AF

Un dolore toracico apparentemente funzionale: mai sottovalutare!

Congresso Italiano di Pediatria, SIP, Bologna 2019