



Curriculum Vitae

Informazioni personali

Nome / Cognome **Annalisa Madeo**

Indirizzo Via Quarto 13b/2, 16148 Genova (GE) - Italia

Telefono +3901056363778

Cellulare: +393493620343

Fax +39010383688

E-mail annalisamadeo@gaslini.org

Nazionalità Italiana

Data di nascita 21 Aprile 1986

Sesso Femminile

Codice Fiscale MDANLS86D61D969Q

Esperienze lavorative

Posizione attuale

Dal 16/02/2026 Dirigente Medico presso la Clinica Pediatrica ed Endocrinologia dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova, nell'ambito del Centro Malattie Metaboliche

Esperienze lavorative pregresse

01/10/2019 – 15/02/2026

Dirigente Medico presso l'UO di Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova, con attività clinica e scientifica focalizzata principalmente sulle malattie epatiche e metaboliche

01/10/2017 – 03/06/2018,
17/09/2018 - 27/12/2018 e
27/12/2018 – 30/09/2019

Titolare di contratti di ricerca presso l'Istituto G. Gaslini a favore della UOSD Malattie Rare per il progetto dal titolo "Studio osservazionale multicentrico sulle malattie d'accumulo lisosomiali"

05/07/2012 – 05/07/2017

Medico in Formazione presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Genova

01/11/2015 – 30/06/2016

Internato presso il Service de Maladies Héritaires du Métabolisme dell'Ospedale Universitario Necker - Enfants Malades di Parigi

Principali attività svolte

- Attività clinica e scientifica presso la Clinica Pediatrica ed Endocrinologia dell'IRCCS G. Gaslini di Genova, con particolare riferimento alla diagnosi, terapia e follow-up delle malattie metaboliche ereditarie (in particolare malattie da accumulo lisosomiale, difetti del metabolismo dei carboidrati, deficit di glicosilazione delle proteine, malattia di Lesch-Nyhan).
 - Membro del Consiglio Direttivo di MetabERN Italia
 - MetabERN Co-representative (referente per il Centro: Dr MC Schiaffino).
 - Membro del GdL ERT della SIMMESN e del GdL intersocietario SIMMESN-SIEDP
 - Membro del Comitato Scientifico dell'Associazione LND (Lesch-Nyhan Disease) Famiglie Italiane ONLUS; membro del Comitato Scientifico del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla malattia di Lesch-Nyhan (LND) dell'Istituto Superiore di Sanità.
 - Principal Investigator per l'IRCCS G. Gaslini di vari studi osservazionali multicentrici nazionali e internazionali:
 - Gaucher Disease Registry Protocol/DIREGC07009 e Gaucher Disease Protocol Pregnancy Sub-Registry/DIREGC07007;
 - Registro osservazionale Difetto di Lipasi acida lisosomiale (LAL-D)/ALX-LALD-501;
 - Network SIGENP Atresia delle Vie Biliari (AVB)
 - Sub Investigator nel trial clinico internazionale di fase 3: "A phase 3, randomized, double-blind, placebo-controlled study of Adeno-associated Virus serotype 8-mediated gene transfer of Glucose-6-phosphatase in patients with Glycogen Storage Disease Type Ia" (Protocollo DTX401-CL301).
- Dal 2012 sub-investigatore in diversi trial clinici internazionali per il trattamento di malattie rare con farmaci orfani (LAL-CL02-ARISE per difetto di lipasi acida, ENB-010-10 per ipofosfatasia, R2477-FOP-1623 e PVO-1A-301 per fibrodiplosia ossificante progressiva) e studi osservazionali internazionali su malattie rare (RVT-801-001, ALX-HPP-501, ALX-LALD-501, ELISAFE)

Altre esperienze lavorative	- Servizio occasionale di Guardia Medica Pediatrica presso la Croce Verde Chiavarese nel 2017 e nel 2018 - Attività di tutorato di orientamento e didattico per gli studenti della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Genova dal 2012 al 2014
Istruzione e formazione	
A.A. 2021-2022	Corso di Perfezionamento Universitario in Gastroenterologia Pediatrica - Università degli Studi di Napoli Federico II – Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali
24/05/2021	Dottorato in Scienze Pediatriche – Curriculum Genetica – dell'Università degli Studi di Genova. Titolo del progetto di dottorato: "La malattia di Gaucher come causa di sindrome linfoproliferativa autoimmune (ALPS): studio su popolazioni di pazienti e valutazione dei possibili meccanismi patogenetici". Principale sede di attività: UOSD Malattie Rare – IRCCS G. Gaslini.
02/11/2017	Diplôme Interuniversitaire (DIU) in Malattie Ereditarie del Metabolismo dell'Università di Parigi (Université Paris Descartes - Faculté de Medecine) - anno accademico 2016/2017 Premio della SFEIM (Società Francese per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo) per il migliore mémoire 2017
13/07/2017	Specializzazione in Pediatria presso l'Università degli Studi di Genova (votazione: 50/50 e lode)
16/02/2012	Abilitazione all'esercizio della professione medica (iscrizione all'Ordine dei Medici di Genova - numero di registrazione 15832)
20/07/2011	Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Genova (votazione: 110/110 e lode)
Competenze personali	
Lingua madre	Italiano
Altre lingue	
Inglese	Buona conoscenza della lingua parlata e scritta
Francese	Buona conoscenza della lingua parlata e scritta
Competenze informatiche	Buona conoscenza informatica di base, in particolare dei principali strumenti di Windows (Word, Excel, Powerpoint, Statistica)
Ulteriori informazioni	
Pubblicazioni	Autrice o coautrice delle seguenti pubblicazioni scientifiche: - Monti B, Ricci E, Mariani M, Mesini A, Saffioti C, Cafaro A, Madeo A, La Rosa A, Cangemi G, Castagnola E. The 'double hit' on dalbavancin pharmacokinetics: hypertriglyceridaemia and augmented renal clearance in a child with glycogen storage disease type Ib. J Antimicrob Chemother. 2026 Feb 2;81(3):dkag028. - Cappozzo F, Severino M, Gennaro E, Faravelli F, Martinez Popple M, Schiaffino MC, Madeo A, La Rosa A. A novel SLC17A5 variant in infantile sialic acid storage disease with hyporegenerative anemia: Neuroimaging insights and literature review. Mol Genet Metab Rep. 2025 Dec 8;45:101284. - La Rosa A, Pepe A, Tappino B, Corsolini F, Chiaro A, Madeo A. Hand stiffness not only a rheumatological sign: A case of early onset mucopolidosis III-gamma with literature review. Mol Genet Metab Rep. 2025 Aug 13;44:101246. - Sacchetti C, Wong MCY, Rossi V, Madeo A, Arrigo S, Gandullia P, Avanzini S, Mattioli G. Nissen fundoplication in infants less than 12 months of age: a single-center experience. Updates Surg. 2025 Aug 15. - Derks TGJ, Overduin RJ, Grünert SC, Rossi A; CGM GSD Collaborators Group. State of the Art and Consensus Statements by Healthcare Providers, Patients, and Caregivers on Continuous Glucose Monitoring in Liver Glycogen Storage Diseases. J Inherit Metab Dis. 2025 May;48(3):e70040. - Di Giorgio A, Sciveres M, Fuoti M, Calvo P, Cananzi M, Lleo A, Gatti S, Indolfi G, Madeo A, Mandato C, Nuti F, Zanchi C, Carioli G, Ghirardi A, Nicastro E, D'Antiga L. Real-world experience with odevixibat in children with progressive familial intrahepatic cholestasis. JHEP Rep. 2024 Dec 19;7(4):101309. - Bramuzzo M, Di Dato F, Labriola F, Scarallo L, Zambrano G, Mandato C; Intestinal Immune-Mediated Diseases and Hepatic and Pancreatic Disorders Working Groups of SIGENP. Diagnosis and management of sclerosing cholangitis and inflammatory bowel disease in children: A survey by SIGENP. Dig Liver Dis. 2025 Feb;57(2):659-661.

- La Rosa A, Covone AE, Coviello D, Arrigo S, Ferro J, Gandullia P, Madeo A. Early Onset of Wilson's Disease and Possible Role of Disease-Modifying Genes: A Case Report and Literature Review. *Case Reports Hepatol.* 2024 Nov 25;2024:3815089.
- Guglielmi FW, Diamanti A, Gandullia P, Aimasso U, Arrigo S, Capriati T, Elia D, Guidetti M, Lezo A, Madeo A, Mazzuoli S, Merlo FD, Regano N, Sasdelli AS, Pironi L, De Francesco A. Non-interventional, 5-year retrospective data of home parenteral nutrition in patients with benign chronic intestinal failure: Analysis of an Italian nurse registry (SERECARE II), *Nutrition.* 2024 Apr;120:112257.
- Crocco M, Malerba F, Calvi A, Zampatti N, Gandullia P, Madeo A, Tappino B, Proietti S, Bonassi S. Health-related quality of life in children with coeliac disease and in their families: A long-term follow-up study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2024 Jan;78(1):105-112.
- Di Rocco M, Forleo-Neto E, Pignolo RJ, Keen R, Orcel P, Funck-Brentano T, Roux C, Kolta S, Madeo A, Bubbear JS, Tabarkiewicz J, Szczepanek M, Bachiller-Corral J, Cheung AM, Dahir KM, Botman E, Rajmakers PG, Mukaddam MA, Tile L, Portal-Celhay C, Sarkar N, Hou P, Musser BJ, Boyapati A, Mohammadi K, Mellis SJ, Rankin AJ, Economides AN, Trotter DG, Herman GA, O'Meara SJ, DelGizzi R, Weinreich DM, Yancopoulos GD, Eekhoff EMW, Kaplan FS. Garetosmab in fibrodysplasia ossificans progressiva: a randomized, double-blind, placebo-controlled phase 2 trial. *Nat Med.* 2023 Oct;29(10):2615-2624.
- Drago E, Gandullia P, Arcuri L, Massaccesi E, La Rosa A, Chiaro A, Madeo A, Arrigo S. Dieulafoy's duodenal lesion in an infant with leukaemia: A rare cause of gastrointestinal bleeding. *J Paediatr Child Health.* 2023 May 30. doi: 10.1111/jpc.16448.
- Di Dato F, Di Giorgio A, Mandato C, Maggiore G, Iorio R; SIGENP Acute Hepatitis Group. Italian children seem to be spared from the mysterious severe acute hepatitis outbreak: A report by SIGENP Acute Hepatitis Group. *J Hepatol.* 2022 Oct;77(4):1211-1213. doi: 10.1016/j.jhep.2022.06.026.
- Angeletti A, Arrigo S, Madeo A, Molteni M, Vietti E, Arcuri L, Coccia MC, Gandullia P, Ghiggeri GM. Different renal manifestations associated with very early onset pediatric inflammatory bowel disease: case report and review of literature. *BMC Nephrol.* 2021 Apr 22;22(1):146. doi: 10.1186/s12882-021-02358-2.
- Pettinato F, Mostile G, Battini R, Martinelli D, Madeo A, Biamino E, Frattini D, Garozzo D, Gasperini S, Parini R, Sirchia F, Sortino G, Sturiale L, Matthijs G, Morrone A, Di Rocco M, Rizzo R, Jaeken J, Fiumara A, Barone R. Clinical and radiological correlates of activities of daily living in cerebellar atrophy caused by PMM2 mutations (PMM2-CDG). *Cerebellum.* 2021 Feb 22. doi: 10.1007/s12311-021-01242-x.
- Miano M*, Madeo A*, Cappelli E, Lanza F, Lanza T, Stroppiano M, Terranova P, Venè R, Bleesing JJH, Di Rocco M. Defective FAS-Mediated Apoptosis and Immune Dysregulation in Gaucher Disease. *J Allergy Clin Immunol Pract.* 2020 Jul 21:S2213-2198(20)30710-8. doi: 10.1016/j.jaip.2020.06.065.
- Morlino S, Micale L, Ritelli M, Rohrbach M, Zoppi N, Vandersteen A, Mackay S, Agolini E, Cocciadiferro D, Sasaki E, Madeo A, Ferraris A, Reardon W, Di Rocco M, Novelli A, Grammatico P, Malfait F, Mazza T, Hakim A, Giunta C, Colombi M, Castori M. COL1-related overlap disorder: A novel connective tissue disorder incorporating the osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome overlap. *Clin Genet.* 2020 Mar;97(3):396-406. doi: 10.1111/cge.13683.
- Madeo A, Di Rocco M, Brassier A, Bahi-Buisson N, De Lonlay P, Ceballos-Picot I. Clinical, biochemical and genetic characteristics of a cohort of 101 French and Italian patients with HPRT deficiency. *Mol Genet Metab.* 2019 Jun;127(2):147-157.
- Tolomeo D, Rubegni A, Severino M, Pochiero F, Bruno C, Cassandrini D, Madeo A, Doccini S, Pedemonte M, Rossi A, D'Amore F, Donati MA, Di Rocco M, Santorelli FM, Nesti C. Clinical and neuroimaging features of the m.10197G>A mtDNA mutation: New case reports and expansion of the phenotype variability. *J Neurol Sci.* 2019 Feb 6;399:69-75.
- Galimberti C, Madeo A, Di Rocco M, Fiumara A. Mucopolysaccharidoses: early diagnostic signs in infants and children. *Ital J Pediatr.* 2018 Nov 16;44(Suppl 2):133.
- Di Rocco M, Pisciotta L, Madeo A, Bertamino M, Bertolini S. Long term substrate reduction therapy with ezetimibe alone or associated with statins in three adult patients with lysosomal acid lipase deficiency. *Orphanet J Rare Dis.* 2018 Jan 27;13(1):24.
- Di Rocco M, Rusmini M, Caroli F, Madeo A, Bertamino M, Marre-Brunenghi G, Ceccherini I. Novel spondyloepimetaphyseal dysplasia due to UFSP2 gene mutation. *Clin Genet.* 2018 Mar;93(3):671-674.
- Chiabrando D, Castori M, Di Rocco M, Ungelenk M, Gießelmann S, Di Capua M, Madeo A, Grammatico P, Bartsch S, Hübner CA, Altruda F, Silengo L, Tolosano E, Kurth I. Mutations in the Heme Exporter FLVCR1 Cause Sensory Neurodegeneration with Loss of Pain Perception. *PLoS Genet.* 2016 Dec 6;12(12):e1006461.

	- Madeo A, Garaventa A, Sementa AR, Suffia C, Di Rocco M. The unusual association between Neuroblastoma and Gaucher Disease: Case report and review of the literature. <u>Blood Cells Mol Dis</u>. 2016 Nov 23. pii: S1079-9796(16)30184-X. - Di Rocco M, Barone R, Madeo A, Fiumara A. Miglustat Does Not Prevent Neurological Involvement in Niemann Pick C Disease. <u>Pediatr Neurol</u>. 2015 Oct;53(4):e15. - Giardino S, Lanino E, Morreale G, Madeo A, Di Rocco M, Gattorno M, Faraci M. Long-term outcome of a Successful Cord Blood Stem Cell Transplant in Mevalonate Kinase Deficiency. <u>Pediatrics</u>. 2015 Jan;135(1):e211-5.) - Malattia C, Damasio MB, Madeo A, Pistorio A, Providenti A, Pederzoli S, Viola S, Buoncompagni A, Mattiuz C, Beltramo A, Consolaro A, Ravelli A, Ruperto N, Picco P, Magnano GM, Martini A. Whole-body MRI in the assessment of disease activity in juvenile dermatomyositis. <u>Ann Rheum Dis</u>. 2014 Jun;73(6):1083-90.) - Malattia C, Consolaro A, Pederzoli S, Madeo A, Pistorio A, Mazzoni M, Mattiuz C, Magnano GM, Viola S, Buoncompagni A, Palmisani E, Hasija R, Ruperto N, Ravelli A, Martini A. MRI versus conventional measures of disease activity and structural damage in evaluating treatment efficacy in juvenile idiopathic arthritis. <u>Ann Rheum Dis</u>. 2013 Mar;72(3):363-8. - Di Rocco M, Dardis A, Madeo A, Barone R, Fiumara A. Early miglustat therapy in infantile Niemann-Pick disease type C. <u>Pediatr Neurol</u>. 2012 Jul;47(1):40-3. - Malattia C, Damasio MB, Basso C, Santoro M, Verri A, Pederzoli S, Mattiuz C, Viola S, Buoncompagni A, Madeo A, Mazzoni M, Rosendahl K, Lambot-Juhan K, Tanturri de Horatio L, Magnano GM, Ravelli A, Martini A. Novel automated system for magnetic resonance imaging quantification of the inflamed synovial membrane volume in patients with juvenile idiopathic arthritis. <u>Arthritis Care Res</u> (Hoboken). 2012 Nov;64(11):1657-64.
Altri contributi scientifici	- Di Rocco M, Madeo A. L'ipofosfatasia. <u>AreaPed</u> 2016;17(4):165-172. - Coautore del capitolo "I disturbi della nutrizione e dell'alimentazione nell'infanzia" della seconda edizione del manuale SIGENP
Partecipazione a corsi e congressi	Partecipazione a vari corsi e congressi, tra i quali: - Congresso annuale AIGlico (Associazione Italiana Glicogenosi) (relatore - maggio 2025, ottobre 2024 e ottobre 2023) - Convegno Congresso MetCon (relatore - settembre 2025) - Navigating Pompe Disease Assessment - Come orientarsi nella valutazione della malattia di Pompe (relatore, marzo 2025) - Fabry YoUCare: Screening e gestione multidisciplinare della malattia di Fabry nella real-life (relatore, febbraio 2025) - MetabERN (European Network on Inborn Metabolic Diseases) Board meeting (Novembre 2024 e Novembre 2025) - Congresso annuale SIMMESN (Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (Ottobre 2024 e 2025 – relatore Simposio, Novembre 2023) - Complex Diseases in Sardinia – from children to adults (relatore, maggio 2024) - Riunione network AVB (Atresia delle Vie Biliari) della SIGENP (Società Italiana di Gastroenterologia, Epatologia e Nutrizione Pediatrica) (2024) - Congresso annuale dell'Associazione Italiana malattia di Wilson (relatore, marzo 2024) - Next Step – Trasformiamo il futuro dell'ASMD (marzo 2024) - Aggiornamento su Malattie Rare Complesse, IRCCS Gaslini (relatore, marzo 2024) - Ipertensione portale in età pediatrica: dalla diagnosi alla terapia (ottobre 2023) - ESPGHAN Hepatology Summer School (ottobre 2023) - 5th e 6th MPS Masterclass (novembre 2022, ottobre 2023) - Congresso Nazionale malattia di Lesch-Nyhan (relatore, maggio 2023) - Complicanze epatiche nei pazienti sottoposti a trapianto di cellule staminali ematopoietiche (febbraio 2023) - Gaucher Disease annual meeting (dal 2015 al 2022) – relatore nel 2015, 2019 e 2022 - SSIEM (Società per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo) congresso annuale (2022, 2019, 2018, 2016, 2015) – comunicazione orale e poster nel 2019 - Congresso Be Liver (maggio 2022) - Corso EPALS (European Paediatric Advanced Life Support) dell'Italian Resuscitation Council (maggio 2022) - Corso di formazione ed aggiornamento on line 2021 della Società italiana di Gastroenterologia, Epatologia e Nutrizione pediatrica (giugno 2021-giugno 2022) - Congresso annuale SIGENP (Società Italiana di Gastroenterologia e Nutrizione Pediatrica) (ottobre 2020) - Congenital Disorders of Glycosylation (CDG). What we do and what we can do: from For more information on Europass go to http://europass.cedefop.europa.eu © European Communities, 2003 20060628

- symbiosis to synergies (giugno 2019)
- Corso GIMBE di Introduzione alla statistica medica per la ricerca clinica (maggio 2019)
- Gaucher registry Investigators Meeting (gennaio 2019)
- SIDS, SIUD, ALTE & Malattie rare pediatriche 2018 (relatore, novembre 2018)
- Fundamentals on Gaucher disease (relatore, novembre 2018)
- Il mondo di Clara – Disturbi della nutrizione e chirurgia nutrizionale (relatore, luglio 2018)
- SFEIM (Società Francese per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo) Réunion de Printemps (Grenoble - giugno 2016; Bruxelles – giugno 2018) – comunicazione orale a giugno 2018
- EFC13738-ELIKIDS Global Investigators' Meeting (Roma – giugno 2018)
- International Glycogen Storage Disease Conference 2017 (poster, giugno 2017)
- Seminario sulla Malattia di Fabry (relatore, maggio 2017)
- Secondo Evento Nazionale Mucopolisaccaridosi (maggio 2017)
- Prospettive nella malattia di Lesch-Nyhan : nuove terapie per possibili studi clinici e ausili per la vita quotidiana (relatore e organizzatore, settembre 2017)
- Lesch Nyhan Disease: Approccio diagnostico e terapeutico (relatore, Ottobre 2016)

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 Giugno 2003, n.196 "Codice in materia di protezione dei dati personali"

La sottoscritta Annalisa Madeo dichiara che in osservanza a quanto previsto dal D.P.R. n. 445/2000 quanto indicato nel curriculum corrisponde a verità, consapevole delle sanzioni penali in caso di attestazioni false o non veritiere.

Genova, 25/05/2026

