

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome	Marta Balzarini
Email	marta.balzarini@aob.it

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio	<p>Laurea in Medicina e Chirurgia (Università degli studi Cagliari) In data 22/10/2009 con votazione 110/110 e lode, tesi dal titolo <i>Epidemiologia delle cardiopatie congenite in Sardegna</i></p> <p>Specializzazione in Pediatria (Università degli studi di Cagliari) in data 25/05/2015 con votazione 50/50 e lode, con tesi dal titolo <i>Una nuova forma di atassia spinocerebellare da mutazione del gene ELOVL5.</i></p>
Altri titoli di studio e professionali	<p>Novembre 2016 - Ottobre 2018 Diploma universitario: Malattie ereditarie del metabolismo Université Descartes - Paris V <i>Diploma Universitario sulle malattie genetiche del metabolismo, con esame finale e tesi. Stage presso Reparto Malattie Metabolismo Hopital Necker Paris</i></p> <p>Aprile 2018 – Febbraio 2019 Corso di Perfezionamento: Le malattie rare in età evolutiva Università di Modena e Reggio Emilia <i>Corso di perfezionamento con esame finale 450 ore – 18 CFU</i></p> <p>Gennaio 2024 – Giugno 2024 Certificato Formazione Manageriale Accademia per il Management Sanitario – Università di Genova</p>
AREE DI INTERESSE	<ul style="list-style-type: none">• Esperienza clinica nella diagnosi e presa in carico di malattie croniche e genetiche pediatriche ad alta complessità assistenziale• Formazione ed esperienza professionale nelle malattie rare, con particolare riguardo agli errori congeniti del metabolismo, alla dismorfologia, ed alle malattie genetiche ad interessamento

<p>Esperienze professionali</p>	<p>multisistemico. Presa in carico patologie neurologiche e neurodegenerative elegibili a percorso di cure palliative pediatriche.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Attività di tutoraggio per specializzandi medicina, neuropsichiatria, dietisti, farmacisti,. <p>ATTIVITÀ OSPEDALIERA COME MEDICO PEDIATRA</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Da Luglio 2021 ad oggi</i> Dirigente Medico Pediatra a tempo indeterminato presso S.C. Pediatria e S.S.D. Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica - Arnas G. Brotzu Cagliari Attualmente svolge: <ul style="list-style-type: none"> ➤ Gestione e attività clinica dell'Ambulatorio malattie genetiche e metaboliche età evolutiva ➤ Diagnosi e follow up di sospetta malattie genetiche o metaboliche ereditarie mediante ricovero ordinario o DH. I ricoveri in DH prevedono valutazione multidisciplinare per pazienti ad alta complessità assistenziale, con ruolo di case manager da parte del pediatra. ➤ Attività di consulenza per pazienti ricoverati in ARNAS Brotzu <p>INCARICHI PRECEDENTEMENTE RICOPERTI</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Da novembre 2019 a Giugno 2021</i> Dirigente medico disciplina Pediatria in comando presso PO Microcitemico - Azienda Ospedaliera Brotzu Cagliari per le esigenze del Centro Regionale Malattie Rare e Clinica Pediatrica e delle malattie rare • <i>Dal Febbraio 2019 a ottobre 2019</i> Dirigente medico disciplina pediatria a tempo indeterminato ATS ASSL Nuoro • <i>Da Luglio 2017 a Febbraio 2019</i> Dirigente medico disciplina pediatria a tempo determinato presso Centro Coordinamento Regionale per le Malattie Rare PO A.Cao AOB e attività ambulatoriale presso Ambulatorio di Genetica Clinica e Malattie Rare -Clinica Pediatrica talassemie e malattie rare Ospedale Microcitemico • <i>Da gennaio 2016 a Luglio 2017</i> Attività di ricerca e clinica Università degli studi di Cagliari presso Genetica Clinica Seconda clinica Pediatrica Ospedale Microcitemico A. Cao AOB come titolare di Assegno di Ricerca Progetto dal titolo: <i>Diagnosi precoce, censimento e presa in carico clinico-terapeutica delle malattie rare.</i> <p>TIROCINI FORMATIVI FUORI SEDE</p> <p>Marzo 2015 Medico Specializzando Genetica Clinica Ospedale San Gerardo, Monza Attività di consulenza genetica, attività clinica ambulatoriale, studio e ricerca presso centro pediatrico di terzo livello.</p>
--	--

	<p>Ottobre 2013 — Febbraio 2014 Medico Specializzando presso IMIP Istituto Medicina Integral Pernambuco di Recife, Brasile. Attività assistenziale nei reparti di Emergenze Pediatriche, Pediatria degenza, Neonatologia.</p> <p>ATTIVITA' DI MEDICO PEDIATRA VOLONTARIO</p> <hr/> <p><i>Ottobre 2011 — Febbraio 2012</i> Medico Volontario UMMI Unione medico missionaria Italiana presso Reparto Pediatria dell'Hospital Divina Providencia Luanda, Angola. Attività assistenziale in ambulatorio pediatrico territoriale. in ambito ospedaliero e di primo soccorso. Ambulatorio malnutrizione.</p>												
	<table><tr><th>Lingua</th><th>Livello parlato</th><th>Livello scritto</th></tr><tr><td>INGLESE</td><td>OTTIMO</td><td>OTTIMO</td></tr><tr><td>FRANCESE</td><td>DISCRETO</td><td>DISCRETO</td></tr><tr><td>PORTOGHESE</td><td>OTTIMO</td><td>DISCRETO</td></tr></table>	Lingua	Livello parlato	Livello scritto	INGLESE	OTTIMO	OTTIMO	FRANCESE	DISCRETO	DISCRETO	PORTOGHESE	OTTIMO	DISCRETO
Lingua	Livello parlato	Livello scritto											
INGLESE	OTTIMO	OTTIMO											
FRANCESE	DISCRETO	DISCRETO											
PORTOGHESE	OTTIMO	DISCRETO											
Capacità nell'uso delle tecnologie	Buona conoscenza del computer. Ottima conoscenza nell'utilizzo di software informatici												

PUBBLICAZIONI	<p>PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE:</p> <ol style="list-style-type: none"> Balzarini M, Rovelli V, Paci S, Rigoldi M, Sanna G, Pillai S, Asunis M, Parini R, Ciminelli BM, Malaspina P. Novel mutations in two unrelated Italian patients with SSADH deficiency. <i>Metab Brain Dis.</i> 2019 Oct;34(5):1515-1518. https://doi:10.1007/s11011-019-00453-w Manara E, Paolacci S, D'Esposito F, Abeshi A, Ziccardi L, Falsini B, Colombo L, Iarossi G, Pilotta A, Boccone L, Guerri G, Monica M, Balzarini M., Maltese PE, Buzzonetti L, Rossetti L, Bertelli M. Mutation profile of BBS genes in patients with Bardet-Biedl syndrome: an Italian study. <i>Ital J Pediatr.</i> 2019 Jun 13;45(1):72. https://doi:10.1186/s13052-019-0659-1 Bassareo PP, Fanos V, Puddu M, Cadeddu C, Balzarini M, Mercuro G. Significant QT interval prolongation and long QT in young adult ex-preterm newborns with extremely low birth weight. <i>J Matern Fetal Neonatal Med.</i> 2011 Sep;24(9):1115-8. https://doi:10.3109/14767058.2010.543600 PP Bassareo, V Fanos, M Puddu, P Demuru, F Cadeddu, M Balzarini, G Mercuro. Reduced brachial flow-mediated vasodilation in young adult ex extremely low birth weight preterm: a condition predictive of increased cardiovascular risk? <i>J Matern Fetal Neonatal Med.</i> 2010 Oct;23 Suppl
----------------------	---

3:121-

<https://doi.org/10.3109/14767058.2010.506811> .PMID: 20925458

5. F Guerra, S Gasperini, S Bonanomi, V Crescitelli, L Da Dalt, GD Norata, **M. Balzarini**, A.Biondi, A. Baragetti, F, Saettini. Empagliflozin Modifies Neutrophils' Subsets in Patients with Glycogen Storage Disease Type Ib By Increasing Mature Neutrophils and Decreasing Immature Neutrophils. *Blood* (2022) 140 (Supplement 1): 2614–2616. <https://doi.org/10.1182/blood-2022-168980>
6. Luana totaro, Marta Balzarini, Maria Francesca Vardeu, Libretto sanitario e bilancio di salute del bambino affetto da sindrome di Down. – Edizioni SOLE, 2013
7. M. Balzarini - L'importanza clinica dell'accumulo di globosilceramide nella malattia di Fabry e l'effetto di agalsidasi beta a livello dei tessuti interessati dalla patologia- Considerazioni su Tondel et al 2022 – One Global Medicine, 2023
8. Currao P, Balzarini M, Pruna D, Marica M, Soddu C, Marras M, Pavanello M, Satta S, Savasta S. Vascular Abnormalities and Neurofibromatosis Type 1: A Paediatric Case Series. *J Child Neurol*. 2024 Oct 9:8830738241284081. <https://doi.org/10.1177/08830738241284081> PMID: 39380389.

ABSTRACTS E POSTERS

M. Balzarini, F. Zanco, C. Sbaffi. ALFA MANNOSIDOSIS: A CHALLENGING DIAG-NOSIS FOR A TREATABLE DISEASE Selected Lectures of the Congress of Pediatrics • Cagliari (Italy) • October 25th, 2024

Journal of Pediatric and Neonatal Individualized Medicine • vol. 13 • n. 2 • 2024

C. Sbaffi [1], M. Gamberoni [1], M. Manca [1], E. Flore [2], V. Setzu [3], S. Murru [4], M. Balzarini [5], G.Masnata [2] SEGMENTAL PIK3CA- RELATED OVERGROWTH SYNDROME: DIAGNOSIS AND NEW THERAPEUTIC STRATEGIES Selected Abstracts of the 20th International Workshop on Neonatology and Pediatrics; Cagliari 2024

M. Gamberoni [1], C. Sbaffi [1], G. Sanna [1], M. Asunis [2], M. Balzarini [3], E. Flore [3], D. Pruna [2], G.Masnata [3]. CLINICAL VARIABILITY IN SSADH DEFICIENCY Selected Abstracts of the 20th International Workshop on Neonatology and Pediatrics; Cagliari 2024

Flore E.¹, Sanna G.², Piu F. 3 Balzarini M. 4 , Manca V. 4 , Zurrida F.P. 4 , Mura R. 5 , Zanda M. 4 , Masnata G¹. TRATTAMENTO DELLA GLICOGENOSI 1B CON EMPAGLIFLOZIN: UN ESEMPIO DI DRUG REPURPOSING. Congresso Società Italiana Pediatria Sardegna, Nuoro 13 aprile 2024

M. Balzarini, M. Toto, P. Currao, L. Manunza, M. Tiddia, D. Manunza, G. Masnata, S.R. Giglio, M. Zanda. A SEVERE HYPERLACTACIDEMIA IN A DOLL FACE INFANT: DIAGNOSIS OF GLYCOGENOSIS 1B. Selected Abstracts of the 19th International Workshop on Neonatology and Pediatrics; Cagliari (Italy); October 18-21, 2023. *J Pediatr Neonat Individual Med*. 2023;12(2):e120223. doi: 10.7363/120223.

V. Vincis, M. Minelli, M. Balzarini, L. Rosas, D. Congiu, S. Dettori, M. Tiddia, D. Manunza, G. Masnata, M. Zanda BARTONELLA HENSELAE RELATED EN-CEPHALOPATHY: DIAGNOSIS AND CLINICAL COURSE • Selected Abstracts of the 18th International Workshop on Neonatology and Pediatrics; Cagliari (Italy); October 19-22, 2022. Journal of Pediatric and Neonatal Individualized Medicine (JPNIM), 11(2), e110244. <https://doi.org/10.7363/110244>

L. Rosas , L. Falcioni , F. Lanteri , S. Dettori , M. Balzarini SEgni DI SOSPETTO DI DISTURBO CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE IA Congresso regionale SIP Sardegna 1 ottobre 2022

M. Marsan, P. Sechi, A. Bertini, M.C. Mulvoni, C.M. Manca, V. Manca, M. Zanda⁴, F. Zurrida⁴, M. Balzarini⁴, G. Masnata³ HIGHLIGHTS FOR MANAGEMENT OF BLADDER BOWEL DYSFUNCTION IN CHILDREN Selected Abstracts of the 18th International Workshop on Neonatology and Pediatrics; Cagliari (Italy)

A. Bertini, C.M. Manca, M.C. Mulvoni, M. Marsan, P. Sechi, V. Manc³, M. Zanda, F. Zurrida, M. Balzarini, G. Masnata DIAGNOSTIC-THERAPEUTIC PATHWAYS OF NTDs Selected Abstracts of the 18th International Workshop on Neonatology and Pediatrics; Cagliari (Italy)

F. Guerra, E. Curridori , E. Flore, M. Balzarini, M. Marica P. Moi
A rare cause of failure to thrive: diagnostic approach and disease course
J Pediatr Neonat Individual Med(2019) Vol 8, N 2

F. Guerra, M. Rossano, E. Curridori, E. Flore, M. Balzarini, M. Marica, P. Moi
Distrofinopatie: considerazioni sullo stato di portatrice Riflessioni in Pediatria, Supplemento Specialità e Professione in Pediatria, Febbraio 2019

F. Guerra , E. Curridori , E. Flore , M. Balzarini , C. Soddu , M. Marica , P. Moi SINDROME DI LEIGH: FENOTIPO ETEROGENEO DI DISFUNZIONE MITOCONDRIALE
Presentato al 4 congresso regionale SIP Sardegna
15-16 NOVEMBRE 2019 CAGLIARI

C. Loddo, C. Fanni, E. Curridori, M. Balzarini, V. Marinelli, A. Reali.
AMBIGUOUS GENITALIA IN NEWBORN: A CASE REPORT • Selected Abstracts of the 13th International Workshop on Neonatology; Cagliari (Italy); October 25th-28th, 2017. Journal of Pediatric and Neonatal Individualized Medicine (JPNIM), 6(2), e060234. <https://doi.org/10.7363/060234>

F. Guerra, M. Rossano, G. di Pietro, E. Flore, M. Balzarini, M. Marica, P. Moi
PHENOTYPIC DISCORDANCE IN DIGEORGE MONOZYGOTIC TWINS J Pediatr Neonat Individual Med 2017; Oct Vol. 6- n2/2017

M. Limone, M. Rossano, F. Guerra, E. Flore, M. Balzarini, L. Boccone, M. Marica, P. Moi. FOLINIC ACID TREATMENT IN KEARNS-SAYRE SYNDROME: CURRENT APPROACH
J Pediatr Neonat Individual Med 2017; Oct Vol. 7- n2/2018

M. Rossano, F. Guerra, E. Flore, F. Comitini, P. Zanolli, S. Murru, M. Balzarini, M. Corpino, S. Campus, G. Loudianos, L. Foschini, M. Marica, RA Podda, P. Moi

"Diagnosi precoce e nuove prospettive terapeutiche dell'atrofia muscolare spinale". 9-11 Novembre 2017 Cagliari
Atti 3°Congresso Regionale di Area Pediatrica

E.Flore, M.Rossano, F.Guerra, M.Cau, M.Balzarini, S.Campus, M.Congia, M.Corpino, L.Foschini, G.Loudianos, RA podda, M.Marica , P.Moi
DMD e inattivazione sbilanciata dell'X: variabilità fenotipica nel sesso femminile.
9-11 Novembre 2017 Cagliari
Atti 3°Congresso Regionale di Area Pediatrica

P. Setti, M. Balzarini , F.Lilliu ,M. Marica , E. Flore
, C. Pani , A. Cianflone**, R.A.Podda , S. Campus , G. Loudianos , P. Moi , L.
Boi, G. Masnata, P. Caddori, S. Delitala, M. Dominici*,
A. Ficarella, S. Gigante, S. Ledda, A.Loi, P. Mazzolen, M.
Pisu, E. Pittalis*, F. Usai*, M. Wlodarczyk, M.E. Marcello.
Coma metabolico da Deficit di beta thiolasi
Congresso Sarnepi Perugia Giugno 2017

Variabilità fenotipica delle mutazioni nel gene SHOX: un caso clinico di
inaspettata correlazione Genotipo Fenotipo.

M.Balzarini, A Cianflone, C. Pani, P. Zanolla, L. Boccone.

Atti Congresso Un lavoro di squadra per il bambino con bassa statura
Napoli 10-11 marzo 2016

The dark side of leucine

N.Garau, F. Ferendoles F, C. Spiga, M. Balzarini, A. Atzei, G. Ottonello,
V. Fanos. Congresso nazionale ONSP days
Ancona 27-30 Settembre 2017
(Vincitore 1 premio)

Sindrome di Usher: un caso di eterozigosi composta A. Cianflone, E
Flore, M Balzarini, C Pani, M Marica, M. Gherardini, A. Mariottini, F
torricelli, C. Carcassi, L. Boccone 23-26 Novembre 2016 – Torino
Convegno nazionale SIGU

Studio clinico e molecolare in un caso di Sindrome di Beckwith
Widemann con riarrangiamento cromosomico criptico rilevato mediante
CGH-Array

R. Murru, L. Boccone, I. Bellini, C. Pani, M. Marica, A. Azzena, V.
Licheri, A. Cianflone, S. Deidda, M. Balzarini, S. Orrù, C. Carcassi
23-26 Novembre 2016 – Torino
Convegno nazionale SIGU

M. Balzarini, I. Follesa, C. Pani, G. Loudianos, R. A. Podda, L. Boccone
Da un'IpCKemia asintomatica ad una diagnosi Familiare.
Congresso SIP Fordongianus maggio 2014

PARTECIPAZIONE A CORSI IN QUALITÀ DI RELATORE O DOCENTE

Relatore Congresso *20th International Workshop on Neonatology and
Pediatrics*, "Diagnosi e terapia nella Mannonosidi alfa." Cagliari 23-26 ottobre
2024

Relatore ed organizzatore del corso
Complex diseases in Sardinia
24-25 maggio 2024 Cagliari

Relatore del corso c4c - *Issues in adolescent clinical trials*
Relazione: "Stigma and awareness in chronic diseases"
Dicembre 2023-marzo 2024

Relatore *Congresso Nazionale SINP* (Società Italiana Neurologia Pediatrica)
Relazione: "Approccio diagnostico alle malattie lisosomiali"
30 novembre-2 dicembre 2023 Pisa

Relatore Congresso *International Workshop of Neonatology*
Relazione: "Miopatie Metaboliche"
18-21 Ottobre 2023 Cagliari

Relatore *Congresso Le cure palliative in Pediatria*
"Le cure palliative pediatriche nelle malattie croniche ad alta complessità assistenziale: una pediatria della disabilità"
27 maggio 2023 Cagliari

Relatore *Congresso Nazionale SIP In puero Homo*
Relazione "La neurofibromatosi in età pediatrica: complicanze da conoscere e nuovi approcci terapeutici"
25-28 Maggio 2021

Relatore del corso: Malattie Rare: focus su Mucopolisaccaridosi
Sassari 1 Marzo 2019

Relatore del Congresso Malattie Rare: dalla diagnosi alla terapia
Cagliari, 20 aprile 2018

Relatore 9° Congresso Regionale F.I.M.P.
Sezione Sardegna
Cagliari 19 maggio 2018

Relatore del corso La zoppia nel bambino
Ordine dei Medici di Cagliari
04 maggio 2018

Relazione: Diagnosi e terapia nella malattia di Gaucher
3° Congresso Regionale di Area Pediatrica
9-11 novembre 2017

Relatore Congresso La Distrofia Muscolare Di Duchenne
Cagliari 12 Novembre 2016

Relatore Corso Genetica Clinica
"Segni Di Sospetto Di Malattia Genetica Rara"
Secondo Congresso regionale Di Area Pediatrica
Alghero 19 Maggio 2016

Relatore Corso pregressuale Simgeped Sardegna
Malattie genetiche rare: dal segno clinico alla diagnosi
Primo congresso regionale di area pediatrica Sardegna
1-3 Ottobre 2015 Cagliari

Relatore Congresso Associazione Italiana Sindrome X Fragile Onlus
4 Maggio 2014 Ghilarza

Relatore Sessione Gastroenterologia Pediatrica
Onsp Days 2013 - Congresso Osservatorio Nazionale Specializzandi Pediatria
5-8 Giugno 2013 Cagliari

Relatore Congresso Pediatria Ospedale E Territorio
24-28 Giugno 2013 Villasimius

ATTIVITÀ ASSOCIATIVA E ISTITUZIONALE

Novembre 2017- oggi

Membro del Consiglio Direttivo Regionale SIP Regione Sardegna

- Socio SIP (Società Italiana Pediatria), SINP (Società Italiana Neurologia Pediatrica), e SIRN (Società Italiana Neuroriabilitazione)
- Membro tavolo tecnico nazionale MetabERN sulla transizione nelle malattie metaboliche ereditarie dall'ottobre 2023

PROFILO ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-8131-3568>

Cagliari, 04/11/2024

Firma : Marta Balzarini

