

CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	Amato, Maria Eugenia
Data di nascita	03/11/1989
Qualifica	Médico, Pediatra, Neurologia Infantile
Amministrazione	Area Neurosviluppo: NP1
Incarico attuale	Ricercatrice nell'ambito della neurologia infantile, con particolare interesse per le encefalopatie epilettiche associate a disturbi del movimento di origine genetica, in particolare legate a varianti patogene del gene GNAO1.
Numero telefonico dell'ufficio	
Fax dell'ufficio	
E-mail istituzionale	

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio 2021 – 2022 2015 – 2019 2014 – 2015 2008 – 2015	Università di Barcellona, Spagna - Master in Neuropediatria. - Formazione clinica di 2 anni per specializzazione in Neurologia Pediatrica presso l'Ospedale "Sant Joan de Déu" (Carico lavorativo 154 ECTS / 3850 ore) Università di Buenos Aires, Argentina – Formazione specialistica in pediatria. - Tirocinio professionalizzante presso l'Ospedale Interzonal General de Agudos "Evita Lanús" Università di Colonia, Germania - Tirocinio Internazionale. - Tirocinio professionalizzante in Medicina Generale presso l'ospedale "Uniklinik di Colonia" Università di Buenos Aires, Argentina – Laurea in Medicina e Chirurgia. - Un anno di tirocinio professionalizzante presso l'Ospedale Dr. Cosme Argerich
Altri titoli di studio e professionali 2022 – In corso 2023 – 2024	Università di Barcellona, Spagna - Dottorato di Ricerca in Neuropediatria: Encefalopatie epilettiche associate a disturbi del movimento di origine genetica. Specializzazione in encefalopatie epilettiche e neuroevolutive, di origine genetica, associate a disturbi del movimento in età pediatrica presso l'Ospedale Sant Joan de Déu". Università di Valencia, Spagna - Master in Consulenza Genetica e Genomica Clinica. Formazione clinica per specializzazione in Genetica Clinica (<i>carico lavorativo 30 ECTS / 840 ore</i>)

Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	
04 – 07/2024	Neuropediatria – Italia. Formazione complementare di dottorato. Rotazione clinico-pratica di 4 mesi, specializzata in disturbi del movimento alla Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano, Italia.
02/2022 – 03/2025	Ambulatorio di Neuropediatria – Spagna. Attività clinica ambulatoriale di 3 anni, in Neuropediatria presso l'Ospedale Sant Joan de Déu di Martorell, Barcellona, Spagna.
04/2020 – 03/2025	Pediatria ospedaliera e Pronto Soccorso Pediatrico – Spagna. Attività clinica di 5 anni, in reparto e in urgenza pediátrica presso l'Ospedale Sant Joan de Déu di Martorell, Barcellona, Spagna. 04/2020 – 03/2025
12/2022 – 12/2023	Neuropediatria – Spagna. Partecipazione in progetto di ricerca. 12/2022 – 12/2023 - Studio clinico “Quindecim” sui pazienti con Duplicazione del cromosoma 15 nella regione 15q11.2-13.1, di 1 anno presso l'Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna. - Subinvestigatrice di studio di Fase II, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo e a gruppi paralleli, volto a valutare la sicurezza, l'efficacia e la farmacodinamica del trattamento con Basmisanol per 52 settimane in bambini con sindrome DUP15Q – Roche.
01/2021 – 12/2022	Tirocinio professionalizzante durante Master in Neuropediatria – Spagna. Formazione clinico-teorico-prattica post-laurea di 2 anni, nell'ambito del Master in Neuropediatria presso l'Ospedale Sant Joan de Déu di Martorell, Barcellona, Spagna.
10/2020	Neonatologia - Pediatria. Spagna. Rotazione formativa volontaria di 1 mese, in Neonatología in reparto e in urgenza presso l'Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna.
2019	Clinica Pediatrica – Argentina. Attività assistenziale in ambito ospedaliero privato, di 6 mesi presso alla Clínica Privada Monte Grande, Buenos Aires, Argentina.
06/2015 – 05/2019	Specializzazione in Clinica Pediatrica – Argentina. Formazione clinica per specializzazione in Pediatria: Affiancamento clinico continuativo di 4 anni durante il percorso di specializzazione. Ospedale Interzonal General de Agudos (H.I.G.A.) “Evita Lanús”, Buenos Aires, Argentina.
2017 – 2019	Guardia pediatrica (12–24 h, post-laurea) – Argentina. Attività di urgenza e gestione clinica continuativa, di 2 anni presso l'Ospedale Interzonal General de Agudos (H.I.G.A.) “Evita Lanús” e Clínica Privada Juncal, Buenos Aires, Argentina.
09/2018 – 11/2018	Neuropediatria – Rotazione elettiva. Spagna. Percorso formativo intensivo di 3 mesi in ambito neuropediatrico presso l'Ospedale Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid, Spagna.
09 – 11/2017	Pediatria “Rischio Moderato” – Rotazione obbligatoria. Percorso formativo in urgenza ed ambulatoriale, di 3 mesi presso al Servizio di Rischio Moderato all'Ospedale Garrahan, Buenos Aires, Argentina.
03 – 05/2017	Oncologia ed Ematologia Pediatrica – Rotazione obbligatoria. Percorso formativo in reparto e in urgenza, di 3 mesi presso l'Ospedale Garrahan, Buenos Aires, Argentina.
06 – 11/2014	Tirocinio annuale Internazionale – Pre-laurea. Università di Colonia, Germania. Tirocinio professionalizzante in ambito ospedaliero di Chirurgia generale, cardiovascolare, oftalmologica, neurochirurgia, pediatria e ginecologia e ostetrica, di 6 mesi presso all'Uniklinik Köln, Colonia, Germania.
05 e 12/2014 e 01/2015.	Tirocinio annuale rotatorio – Pre-laurea. Università di Buenos Aires. Tirocinio professionalizzante in ambito ospedaliero ed ambulatoriale di 3 mesi, in Sanità pubblica, clinica medica e salute mentale presso l'Ospedale “Dr. Cosme Argerich”, Buenos Aires, Argentina.

Capacità linguistiche	○ Spagnolo. Madrelingua ○ Italiano. Avanzato, Livello C1 ○ Inglese. Avanzato, Livello C1 ○ Tedesco. Avanzato, Livello C1
Capacità nell'uso delle tecnologie	○ Office 365 (Word, Excel, Power Point, etc) ○ Excel avanzado ○ Canva ○ RedCap ○ Varsome, GnomAD, DECIPHER ○ PubMed, Scopus, Web of Science
Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ognialtra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)	Clinical Genetics. Articolo originale. 27/05/2025 ○ “Novel CYFIP2 Frameshift Variant Linked to Dyskinetic Crises: Functional Studies Show Impaired Cell Motility”. doi: 10.1111/cge.14774 PMID: 40425513 European Journal of Paediatric Neurology. Articolo originale. 11/2024 ○ “Developmental and epileptic encephalopathy 56 due to YWHAG variants: 12 new cases and review of the literature”. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.10.005 PMID: 39413657 European Journal of Paediatric Neurology. Articolo originale. 11/2024 ○ “Improving paediatric movement disorders care: Insights on rating scales utilization and clinical practice”. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.06.011 PMID: 38970889 Clinical Case Reports. Caso clinico. 04/2023 ○ “Coexistence of junctional epidermolysis bullosa, autosomal recessive deafness type 57 and Angelman syndrome: a case report”. doi: 10.1002/ccr3.7275 PMID: 37113642 PMCID: PMC10126752
Pubblicazioni e Comunicazioni Scientifiche Comunicazioni Orali e Poster Congressuali	08 – 12/07/2025 15th EPNS Congress – Presentazione di 3 Poster elettronici ○ European Paediatric Neurology Society, Monaco di Baviera, Germania. 23 CME Credits. ○ 775. “Novel CYFIP2 frameshift variant linked to dyskinetic crises: functional studies show impaired cell motility”. ○ 744. “Expanding the clinical spectrum of CACNA2D2: Two cases of severe intellectual disability and complex movement disorder”. ○ 755. “SCN2A-related developmental and epileptic encephalopathy: evidence of parental mosaicism in a case with seizures and paroxysmal motor events”. 06-07/02/2025 Simposio internazionale – Presentazione di Poster ○ Neurodevelopmental Syndromes and Movement Disorders, Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna. ○ Poster: “Novel CYFIP2 frameshift variant linked to dyskinetic crises: functional studies show impaired cell motility”. 23-25/05/2024 SENEP XLVI ○ Società Spagnola di Neurologia Pediatrica. Valladolid, Spagna. ○ Comunicazione orale: “Developmental and epileptic encephalopathy 56 due to YWHAG variants”. Ricerca bibliografica sulle varianti YWHAG associate a encefalopatia epilettica e dello sviluppo: 12 nuovi casi. ○ Comunicazione orale: “Improving paediatric movement disorders care”. Revisione bibliografica e indagine ERN-RND sull'utilizzo delle scale valutative e la pratica clinica. 18-20/05/2023 SENEP XLV ○ Società Spagnola di Neurologia Pediatrica. Pamplona, Spagna. ○ Comunicazione orale: “Developmental and epileptic encephalopathy 56 due to YWHAG variants”. Ricerca bibliografica su 8 nuovi casi clinici con varianti YWHAG.

11/2022	○ Poster elettronico: "Patient with pathogenic variant in SYT1 associated with benign intracranial hypertension". Revisione di casi con variante in SYT1 e associazione con ipertensione endocranica benigna.
26-28/05/2022	Avances de Neuropediatría - Giornata 35 ○ Comunicazione orale: "Effetto della Melatonina a rilascio prolungato in bambini con disturbi del neuro-sviluppo e tratti autistici". Revisione sull'effetto della Melatonina a rilascio prolungato in bambini con disturbi del neuro-sviluppo e tratti autistici. Barcellona, Spagna.
10-15/05/2021	SENEP XLIV Riunione annuale ○ Società Spagnola di Neurologia Pediatrica. Benidorm, Spagna. ○ Poster elettronico con presentazione orale: "Variante patogena in RPL10: impatto su neuro-sviluppo, sintesi dell'mRNA e traduzione proteica". Caso clinico e revisione della letteratura.
11/2018	SENEP XLIII Riunione annuale ○ Società Spagnola di Neurologia Pediatrica. Virtual, Spagna. ○ Poster elettronico con presentazione orale: "Encefalopatia precoce: In caso di dubbio, pensare ai camaleontici CDG". Caso clinico con variante ALG1-CDG e epilessia refrattaria
11/2016	Congresso di Medicina Pediatrica Ambulatoriale ○ Società Argentina di Pediatria, Buenos Aires, Argentina. ○ Poster elettronico con presentazione orale: "Prevalenza della carie in bambini dai 4 ai 14 anni: la salute orale come parte della salute integrale del bambino". Ricerca presentata. 1° Congresso di Medicina Interna Pediatrica ○ Società Argentina di Pediatria, Buenos Aires, Argentina. ○ Poster elettronico con presentazione orale: "Idatidosi epatopolmonare: dalla campagna alla città". Caso clinico presentato.

Congressi e Seminari	
08 – 12/07/2025	15th EPNS International Congress European Paediatric Neurology Society, Monaco di Baviera, Germania. 23 CME Credits.
20-21/06/2025	GNAO1 European Conference 2025 Associazione dei Pazienti GNAO1, Colonia, Germania.
06 – 07/02/2025	Simposio Internazionale “Neurodevelopmental Syndromes and Movement Disorders”. - Sindrome dello Sviluppo Neuroevolutivo e Disturbi del Movimento. Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna.
07 – 08/11/2024	Avances de Neuropediatría – Giornata 37. - Congresso annuale di aggiornamento in neuropsiatria. - Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna.
05 – 07/09/2024	MDS-ES School for Young Neurologists. - Corso avanzato per neurologi in formazione. - International Parkinson and Movement Disorder Society, Bologna, Italia.
23 – 25/05/2024	SENEP XLVI Riunione annuale. Riunione scientifica annual della Società Spagnola di Neurologia Pediatrica, Valladolid, Spagna.
05/01 – 22/02/2024	Corso EPALS – European Paediatric Advanced Life Support. - RCP avanzata in età pediatrica e neonatale. Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna. 55 ore (30 online + 25 in aula)
08 – 10/02/2024	8° Simposio Internazionale sui Disturbi del Movimento in Età Pediatrica. Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna.
07 – 08/11/2023	Avances de Neuropediatría – Giornata 36. Congresso di aggiornamento (6.5 e 7.5 ore). Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna.
18 – 20/05/2023	XLV Riunione annuale SENE. Società Spagnola di Neurologia Pediatrica, Pamplona, Spagna.
17/05/2023	Giornata di formazione sui Disturbi del Movimento. 14 ore – 0.5 crediti formativi. Società Spagnola di Neurologia Pediatrica, Pamplona, Spagna.
20 – 24/06/2023	14th EPNS International Congress. European Paediatric Neurology Society, Praga, Repubblica Ceca. 17 CME Credits.
10 – 11/11/2022	Avances de Neuropediatría – Giornata 35. Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna. 15.5 ore di aggiornamento clinico.
09/2021 – 09/2022	Revisione e nuovi progressi nelle Malattie Neuromuscolari. PTC Campus – Barcellona, Spagna. 80 ore – 13.3 crediti. Accreditato da SENE e SEPEAP.
09/2022	Avances nelle Malattie Neuromuscolari. Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna. 14 ore formative.
26 – 28/05/2022	SENEP XLIV Riunione annuale. Società Spagnola di Neurologia Pediatrica – Benidorm, Spagna.
13/05/2022	Corso di Rianimazione Neonatale. Ospedale Sant Joan de Déu e Società Spagnola di Neonatologia – Barcellona, Spagna. 10 ore – Diploma ufficiale.
28/04 – 02/05/2022	14th EPNS International Congress (modalità virtuale). European Paediatric Neurology Society – Glasgow, Regno Unito. 23 CME Credits.

24 – 25/03/2022	Aggiornamento sulle Malattie Neurometaboliche. ○ Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna. 8 ore – 1 credito formativo.
09 – 11/02/2022	7° Simposio Internazionale sui Disturbi del Movimento in Età Pediatrica. ○ Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna. 14 ore formative.
11 – 12/11/2021	Avances de Neuropediatría – Giornata 34. ○ Ospedale Sant Joan de Déu, Barcellona, Spagna.
10 – 15/05/2021	SENEP XLIII Riunione annuale (modalità virtuale). ○ Società Spagnola di Neurologia Pediatrica – Spagna.
12 – 16/04/2021	Corso BLS con DEA Pediatrico e Adulto. ○ Accreditato da ERC e Consell Català de Ressuscitació. ○ Ospedale Sant Joan de Déu di Martorell – Barcellona, Spagna.
16 – 17/05/2018	III Corso Intensivo di Emergenze Pediatriche. ○ Ministero della Salute, Argentina. Società Argentina di Pediatria. ○ Ospedale Interzonal General de Agudos (H.I.G.A.) “Evita Lanús”, Buenos Aires, Argentina.
03/05/2018	Giornata di Simulazione Medica in Urgenze Pediatriche. ○ Gestione farmacologica e RCP – 16 ore. SIMMER – Simulazione Medica Roemmers.
09/09 – 02/12/2016	Corso di Pediatria Pratica. ○ Società Argentina di Pediatria. 39 ore – 5 crediti. ○ Ospedale Interzonal General de Agudos (H.I.G.A.) “Evita Lanús”, Buenos Aires, Argentina.
12 – 13/11/2016	Corso PALS – Pediatric Advanced Life Support. ○ American Heart Association (AHA). 50 ore teorico-pratiche con valutazione finale.
2016	Corso Annuale di Medicina Interna Pediatrica. ○ Ospedale “Dr. Ricardo Gutiérrez”, Buenos Aires, Argentina. 120 ore formative.
21/05/2014	Corso di RCP Base per Studenti di Medicina – E.R.A.-PALS. ○ Programma avanzato di emergenza e rianimazione pediátrica. ○ Universidad de Buenos Aires – Ospedale Garrahan, Buenos Aires, Argentina.
2011	Seminari Annuali di Microbiologia e Parassitologia. ○ Università di Buenos Aires, Argentina.
2010	Seminari Annuali di Biochimica Umana. ○ Università di Buenos Aires, Argentina.
2009	Seminari Annuali di Istologia ed Embriologia. ○ Università di Buenos Aires, Argentina.

NOME COGNOME: Maria Eugenia Amato

F.to

