



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome Maria Teresa Carbone

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Nome e indirizzo del datore di lavoro *2003 al 2011 ASL NA1*
- Tipo di azienda o settore *UOC Pediatria Osp. Annunziata*
- Tipo di impiego *Dirigente medico pediatra*
- Principali mansioni e responsabilità *Referente malattie rare ASL NA1*
- Nome e indirizzo del datore di lavoro *Dal 2011 a tutt'oggi AORN Santobono Pausilipon Napoli*
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego *Dirigente medico pediatra*
- Principali mansioni e responsabilità *Responsabile UOSD Malattie Metaboliche , Centro di Riferimento regionale Iperfenilalaninemie neonatali (Delibera Regione Campania 25/2019)*

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Titolo di studio *Laurea in Medicina e Chirurgia , conseguita presso Seconda Università degli studi di Napoli nel 1995 con voto 110 e lode*
- Ulteriori titoli di studio e Formazione *Diploma Trinity (English Course)*
- Diploma di Perfezionamento in Nutrizione infantile*
- Diploma di Perfezionamento in Ematologia pediatrica*
- Master in Neonatologia Avanzata*
- Perfezionamento presso il Centro Regionale di Riferimento per gli screening neonatali e la diagnosi delle malattie metaboliche Istituto G. Gaslini di Genova*
- Perfezionamento presso il Centro Regionale di Riferimento per gli screening neonatali e la diagnosi delle malattie metaboliche Università di Milano, ospedale San Paolo*
- Comando p/o Osp. Bambino Gesù (gennaio 2018) finalizzato all'approfondimento dei PDTA malattie metaboliche ereditarie*

Servizio prestato all'estero
Dipartimento di patologie metaboliche e genetiche dell'Università dello
UTAH, Salt Lake City (USA)

*Specializzazione in Pediatria, conseguita presso Seconda università degli
studi di Napoli nel 2002*

*Specializzazione in Genetica medica conseguita presso Università
Federico II di Napoli nel 2011*

Master II Livello in Management sanitario, conseguita presso Università
Federico II nel marzo 2020

Master II Livello “Formazione manageriale per Direttori Struttura
Complessa e Sanitaria” del Foromez conseguita nel febbraio 2021

Altre esperienze lavorative
ed incarichi ricoperti

Socio attivo della Società Italiana di Pediatria (SIP)

Consigliere Regionale SIPPS (Società Italiana Pediatria Preventiva e
Sociale)

Referente Malattie Rare ASL Na1

Componente di varie commissioni tecniche per l'UNIAMO (Federazione
Nazionale Malattie Rare)

Componente tavoli tecnici regionali per la definizione dei percorsi Malattie
Rare

Componente della prima commissione Malattie Rare Nazionale SIP-
SIMGEPED (Società Italiana malattie genetiche e pediatriche con
disabilità)

Consigliere Nazionale SIMGEPED

Tesoriere Nazionale della Società Scientifica SIMGEPED

Socio Attivo SIMMESN (Società Nazionale Screening neonatale e
metabolismo)

Socio attivo della società internazionale e mondiale delle malattie
metaboliche ereditarie (SSIEM, ICIEM)

Coordinatore gruppo di studio “Microbiota e Malattie Metaboliche
Ereditarie” della Società Scientifica Nazionale SIMMESN

Componente CUG aziendale

Componente Comitato Scientifico Aziendale

Componente segreteria aziendale ANAAO

- Expanded Newborn Screening in Italy Using Tandem Mass Spectrometry: Two Years of National Experience. Ruoppolo M, Malvagia S, Boenzi S, et al. *Int J Neonatal Screen*. 2022 Aug 9;8(3):47. doi: 10.3390/ijns8030047.PMID: 35997437 Free PMC article.
- Possible role of tryptophan metabolism along the microbiota-gut-brain axis on cognitive & behavioral aspects in Phenylketonuria. Parolisi S, Montanari C, Borghi E, et al.; SIMMESN Working Group for Gut Microbiota in Inborn Errors of Metabolism. *Pharmacol Res*. 2023 Nov;197:106952. doi: 10.1016/j.phrs.2023.106952. Epub 2023 Oct5.PMID: 37804926 Free article. Review.
- Italian national consensus statement on management and pharmacological treatment of phenylketonuria. Burlina A, Biasucci G, Carbone MT, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Nov 16;16(1):476. doi: 10.1186/s13023-021-02086-8.PMID: 34784942 Free PMC article.
- Are Phe-Free Protein Substitutes Available in Italy for Infants with PKU All the Same? Verduci E, Tosi M, Montanari C, et al. *Nutrients*. 2023 Dec 21;16(1):30. doi: 10.3390/nu16010030.PMID: 38201860 Free PMC article. Review.
- Dysbiosis, Host Metabolism, and Non-communicable Diseases: Trialogue in the Inborn Errors of Metabolism. Montanari C, Parolisi S, Borghi E, et al. *Front Physiol*. 2021 Sep 6;12:716520. doi: 10.3389/fphys.2021.716520. eCollection 2021.PMID: 34588993 Free PMC article. Review.
- Nutrition, Microbiota and Role of Gut-Brain Axis in Subjects with Phenylketonuria (PKU): A Review. Verduci E, Carbone MT, Borghi E, et al. *Nutrients*. 2020 Oct 29;12(11):3319. doi: 10.3390/nu12113319.PMID: 33138040 Free PMC article. Review.
- The management of phenylketonuria in adult patients in Italy: a survey of six specialist metabolic centers. Burlina A, Leuzzi V, Spada M, Carbone MT, et al. *Curr Med Res Opin*. 2021 Mar;37(3):411-421. doi: 10.1080/03007995.2020.1847717. Epub 2021 Feb 1.PMID: 33222540 Free article
- Quality of life aspects of a low protein diet using GMP in patients with phenylketonuria. Bensi G, Carbone MT, Schiaffino MC, et al. *J Int Med Res*. 2022 Sep;50(9):3000605221125524. doi: 10.1177/03000605221125524.PMID: 36146893 Free PMC article.

- Creatine Levels in Patients with Phenylketonuria and Mild Hyperphenylalaninemia: A Pilot Study. Verduci E, Carbone MT, Fiori L, et al. *Life (Basel)*. 2021 May 6;11(5):425. doi: 10.3390/life11050425.PMID: 34066566 Free PMC article

- News in the diet therapy of phenylketonuria. Carbone MT, Correr A, Paci S, Minerva. *Pediatr*. 2009 Dec;61(6):6379.PMID: 19935516 Italian. No abstract available.

- Five human phenylalanine hydroxylase proteins identified in mild hyperphenylalaninemia patients are disease-causing variants. Daniele A, Cardillo G, Pennino C, Carbone MT, Scognamiglio D, Esposito L, Correr A, Castaldo G, Zagari A, Salvatore F. *Biochim Biophys Acta*. 2008 Jun;1782(6):378-84. doi: 10.1016/j.bbadis.2008.01.012. Epub 2008 Feb 20.PMID: 18346471 Free article.

- HHH syndrome (hyperornithinaemia, hyperammonaemia, homocitrullinuria), with fulminant hepatitis-like presentation. Fecarotta S, Parenti G, Vajro P, Zuppaldi A, Della Casa R, Carbone MT, Correr A, Torre G, Riva S, Dionisi-Vici C, Santorelli FM, Andria G. *J Inher Metab Dis*. 2006 Feb;29(1):186-9. doi: 10.1007/s10545-006-0120-7.PMID: 16601889

- Molecular epidemiology of phenylalanine hydroxylase deficiency in Southern Italy: a 96% detection rate with ten novel mutations. Daniele A, Cardillo G, Pennino C, Carbone MT, Scognamiglio D, Correr A, Pignero A, Castaldo G, Salvatore F. *Ann Hum Genet*. 2007 Mar;71(Pt 2):185-93. doi: 10.1111/j.1469-1809.2006.00328.x. Epub 2006 Nov 10.PMID: 17096675

- Molecular screening of the proopiomelanocortin (POMC) gene in Italian obese children: report of three new mutations. Miraglia del Giudice E, Cirillo G, Santoro N, D'Urso L, Carbone MT, Di Toro R, Perrone L. *Int J Obes Relat Metab Disord*. 2001 Jan;25(1):61-7. doi: 10.1038/sj.ijo.0801485.PMID: 11244459

- Neonatal malpractice claims in Italy: how big is the problem and which are the causes? Fanos V, Tagliabue P, Greco L, Agostiniani R, Carbone MT, D'Agostino P, Correr A. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2012 May;25(5):493-7. doi: 10.3109/14767058.2011.622004.PMID: 21919821

- Transition in inherited metabolic diseases: the dietitians, pediatricians and adult physicians' point of view: the results of an Italian survey. Rossi A, Pancaldi C, Regazzi MG, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2025 May 22;20(1):241. doi: 10.1186/s13023-025-03755-8.PMID: 40405235 Free PMC article.

- Recurrent asthmatic bronchitis in the first years of life: a 3-year follow-up. Brigante E, Cirillo G, Aurelio G, Nocerino G, Carbone MT, de Seta L.*Pediatr Med Chir.* 1998 May-Jun;20(3):205-8.PMID: 9744014 Italian.

- Evaluation of leptin protein levels in patients with Cooley's anaemia. Miraglia Del Giudice E, Perrotta S, Carbone MT, Calabrò C, Esposito L, De Rosa C, Saviano A, Di Toro R, Perrone L.*Br J Haematol.* 1999 Jun;105(3):839-40. doi: 10.1046/j.1365-2141.1999.01484.x.PMID: 10354156 No abstract available.

- Medico-legal liability in neonatal screening. Corbetta C, Carbone MT.*Minerva Pediatr.* 2007 Oct;59(5):454-5.PMID: 17947867 Italian. No abstract available.

- Children with special health care needs attending emergency department in Italy: analysis of 3479 cases. Cianci P, D'Apolito V, Moretti A, et al; Italian Society of Pediatrics (SIP); Italian Society of Pediatric Genetic Diseases and Congenital Disabilities (SIMGePed) the Italian Society of Pediatric Emergency Medicine (SIMEUP); Italian Society For The Study Of Inborn Metabolic Disorders And Newborn Screening (SIMMENS) and Members of Italian Network.*Ital J Pediatr.* 2020 Nov 23;46(1):173. doi: 10.1186/s13052-020-00937-x.PMID: 33228805 Free PMC article.

- Diagnostic issues faced by a rare disease healthcare network during Covid-19 outbreak: data from the Campania Rare Disease Registry. Limongelli G, Iucolano S, Monda E, et al; Campania Rare Disease Network.*J Public Health (Oxf).* 2022 Aug 25;44(3):586-594. doi: 10.1093/pubmed/fdab137.PMID: 33982102 Free.

- Management of phenylketonuria in Europe: survey results from 19 countries. Blau N, Bélanger-Quintana A, Demirkol M, Feillet F, Giovannini M, MacDonald A, Trefz FK, van Spronsen F; European PKU centers.*Mol Genet Metab.* 2010 Feb;99(2):109-15. doi: 10.1016/j.ymgme.2009.09.005. Epub 2009 Sep 13.PMID: 19800826

- Children at social risk and the utilization of health services. Cirillo G, Manetti S, Siani P, Carbone MT. *Minerva Pediatr Med Chir.* 1998 May-Jun;20(3):217-8.PMID: 9744017 Italian.

- Italian national consensus statement on management and pharmacological treatment of phenylketonuria Burlina A, Biasucci G, Carbone MT, Cazzorla C, Paci S, Pochiero F, Spada M, Tummolo A, Zuvadelli J, Leuzzi V. Orphanet J Rare Dis. 2021 Nov 16;16(1):476. doi: 10.1186/s13023-021-02086-8. PMID: 34784942; PMCID: PMC8594187.
- Neonatal malpractice claims in Italy: how big is the problem and which are the causes? Fanos V, Tagliabue P, Greco L, Agostiniani R, Carbone MT, D'Agostino P, Correria A. J Matern Fetal Neonatal Med. 2012 May;25(5):493-7. doi:10.3109/14767058.2011.622004. PMID: 21919821.
- Diagnostic issues faced by a rare disease healthcare network during Covid-19 outbreak: data from the Campania Rare Disease Limongelli G, Iucolano S, Monda E, et. al. Registry. J Public Health (Oxf). 2021 May 13:fdab137.

Collaborazioni Editoriali

- Screening neonatali in Campania e fenilchetonuria: l'esperienza della dell'ospedale SS Annunziata.
- Nuove prospettive terapeutiche nel trattamento della fenilchetonuria,.
- Adolescenza e fenilchetonuria: problematiche in pazienti affetti da patologie metaboliche.

Attività didattica

Numerose attività di docenza sul tema: malattie metaboliche e rare

Diverse consulenze e contratti di collaborazione scientifica sul tema Malattie Metaboliche e Rare

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

PRIMA LINGUA	Italiano
ALTRE LINGUE	Inglese

• Capacità di lettura	Ottima
• Capacità di scrittura	Ottima
• Capacità di espressione orale	Ottima

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI	OTTIMA
-----------------------------------	--------

CAPACITÀ E COMPETENZE
ARTISTICHE

Amante musica
Sport

PATENTE O PATENTI

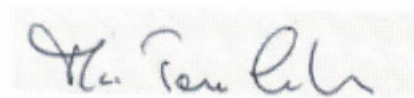
B

Tutte le informazioni e dichiarazioni sopra riportate nel curriculum sono rese sotto la propria responsabilità ai sensi degli art. 46 e 47 del decreto del Presidente della Repubblica 28 dicembre 2000, n.445, consapevole delle sanzioni penali per dichiarazioni mendaci, falsità in atti ed uso di atti falsi ai sensi dell'art. 76 del citato decreto del Presidente della Repubblica n.445/2000.

Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base al D. Lgs. 196/2003 e al Regolamento UE 2016/679

Napoli, 28/05/2025

FIRMA

A handwritten signature in dark ink, appearing to read 'M. Tenucci', is written on a light-colored, textured background.