CURRICULUM VITAE

FILIPPO MARIA PANFILI, Medico Chirurgo ***Update:*** Dicembre 2023



Dati personali:
Nome: Filippo Maria Panfili
Data di nascita: [redacted]
Luogo di nascita: [redacted]
Cittadinanza: Italiana
Università: Università di Roma "Tor Vergata" – Scuola di Medicina e Pediatria- Via Montpellier, 1 – 00133 Roma, Italia +39 06.202030
Indirizzo dell'Ospedale: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS - Piazza Sant'Onofrio, 4 - 00165 - Roma (RM), Italia - Tel. + 39 06.68592290

Email: filippomaria.panfili@opbg.net (email Ospedale) - filippomaria.panfili@gmail.com
ORCID: 0000-0002-0610-325X

Educazione Accademica:

- Settembre 2006 – Luglio 2011
  Liceo Scientifico Statale "Aristotele", Roma, Italia - **Maturità Scientifica**
- Settembre 2011 – Luglio 2017
  Università di Roma "La Sapienza", Italia, Scuola di Medicina e Chirurgia – **Laurea in Medicina e Chirurgia "Summa cum Laude"** – Titolo della Tesi: "Pazienti pediatrici affetti da malattie complesse: valutazione e management in Pronto Soccorso"
- Novembre 2018 – Novembre 2023
  Università di Roma "Tor Vergata", Italia – Scuola di Pediatria- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma, Italia – **Specializzazione in Pediatria "Summa cum Laude"** – Titolo della Tesi: "Neurofibromatosis Type 1: clinical and molecular characterization to explore the genotype/phenotype correlations in a large pediatric cohort and "in vitro" study for a new theranostic approach for Plexiform Neurofibromas treatment"
- Agosto 2022 – Dicembre 2022
  Fellowship presso University of Utah, Salt Lake City, USA - Prof. Nicola Longo - Division of Medical Genetics
- Maggio 2023 – Luglio 2023
  Fellowship presso Erasmus MC, Rotterdam, Olanda – Dr.ssa Rianne Oostenbrink – NF1 Clinic - European Joint Programme Rare Diseases – WP17 Research Mobility Fellowship
- Aprile 2023 - Presente
  Docente con incarico di insegnamento, non di ruolo, presso Università di Roma "Tor Vergata" - Corso di Laurea Triennale in Infermieristica sede Poligest S.p.A. - Casa di Cura "Villa delle Querce" - Pediatria Generale e Specialistica MED/38 e Corso di Laurea in Fisioterapia sede Poligest S.p.A. – Casa di Cura "Villa delle Querce" - Scienze Cliniche Pediatriche MED/38

Lingue:
Italiano: lingua madre
English:
- Reading skills: very good (C1)
- Writing skills: very good (C1)
- Verbal skills: fluent (C1)

Conferenze e relatore:

- Congresso Nazionale- 75 Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (SIP) - Bologna, Italia - Abstract – anno 2019
- Congresso Internazionale - IPIC 2019 (International Primary Immunodeficiencies Congress) – Madrid, Spagna - Abstract presentazione orale – anno 2019 - Titolo: Novel SAMD9 gene mutation in a patient with skeletal system complication after HSCT: a case of MIRAGE syndrome?
- Webinar della Società Italiana di Pediatria (SIP) - Nutrizione ed Accrescimento – invited speaker - anno 2021
- NF Conference - Children's Tumor Foundation's – anno 2022 – Philadelphia – Abstract – Presentazione Orale - Titolo: Ultrasound Evaluation of Spleen Size to Detect Splenomegaly in a Large Pediatric Cohort of 377 Italian Neurofibromatosis Type 1 Patients
- EuroNDD 2023 – ERN Ithaca – anno 2023 – Amsterdam – Abstract presentazione orale – Titolo: Generalized lipodystrophy due to diencephalic syndrome as IHPRF1 syndrome's clinical onset in a 10- month-old male: patient report and 14 months of follow-up

Membro di Società Scientifiche:

- Ordine dei Medici di Roma, Italia: 2018- presente (63849)
- Società Italiana di Pediatria, Italia: 2018 - presente
- Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite, Italia: 2020 – presente

Research Grants:

1) European Joint Programme Rare Diseases – WP17 Research Mobility Fellowship – 4500 €

Pubblicazioni

Pubblicazioni Peer Review:

1) Macchiaiolo M, **Panfili FM**, Gonfiantini MV, Mastrogiorgio G, Buonuomo PS, Gaspari S, Longo D, Zollino M, Bartuli A. Langerhans cell histiocytosis in a young patient with Pitt-Hopkins syndrome. Am J Med Genet A. 2020 Nov;182(11):2746-2750. doi: 10.1002/ajmg.a.61840. Epub 2020 Sep 18. PMID: 32945094.
2) Crea F, **Panfili FM**, Amodeo ME, Fintini D, Rossi FP, Trenta I, Menichella A, Ossella C, Deidda A, Lidano R, Macchiarulo G, Lambiase C, Barbieri MA, Raponi M. The impact of National Containment Measures on a Pediatric Italian regional Hub for COVID-19, an observational study. Ital J Pediatr. 2021 Jun 2;47(1):122. doi: 10.1186/s13052-021-01081-w. PMID: 34078423; PMCID: PMC8170452.
3) **Panfili FM**, Roversi M, D'Argenio P, Rossi P, Cappa M, Fintini D. Possible role of vitamin D in Covid-19 infection in pediatric population. J Endocrinol Invest. 2021 Jan;44(1):27-35. doi: 10.1007/s40618-020-01327-0. Epub 2020 Jun 15. PMID: 32557271; PMCID: PMC7299247.
4) Vecchio D, Cocciadiferro D, Macchiaiolo M, Gonfiantini MV, Agolini E, Matraxia M, Carboni A, Coretti A, Villani A, **Panfili FM**, Dentici ML, Buonuomo PS, Rana I, Colafati GS, Digilio MC, Novelli A, Bartuli A. Expanding the novel MAPKAPK5-related developmental disorder's genotype-phenotype correlation: Patient report and 19 months of

follow-up. Clin Genet. 2022 Aug;102(2):142-148. doi: 10.1111/cge.14150. Epub 2022 May 21. PMID: 35575217.

5) Macchiaiolo M, **Panfili FM**, Vecchio D, Gonfiantini MV, Cortellessa F, Caciolo C, Zollino M, Accadia M, Seri M, Chinali M, Mammì C, Tartaglia M, Bartuli A, Alfieri P, Priolo M. A deep phenotyping experience: up to date in management and diagnosis of Malan syndrome in a single center surveillance report. Orphanet J Rare Dis. 2022 Jun 18;17(1):235. doi: 10.1186/s13023-022-02384-9. PMID: 35717370; PMCID: PMC9206304.
6) Alfieri P, Macchiaiolo M, Collotta M, Montanaro FAM, Caciolo C, Cumbo F, Galassi P, **Panfili FM**, Cortellessa F, Zollino M, Accadia M, Seri M, Tartaglia M, Bartuli A, Mammì C, Vicari S, Priolo M. Characterization of Cognitive, Language and Adaptive Profiles of Children and Adolescents with Malan Syndrome. J Clin Med. 2022 Jul 14;11(14):4078. doi: 10.3390/jcm11144078. PMID: 35887841.
7) Macchiaiolo M, **Panfili FM**, Vecchio D, Cortellessa F, Gonfiantini MV, Buonuomo PS, Pietrobattista A, Francalanci P, Travaglini L, Bertini ES, El Hachem M, Bartuli A. Expanding phenotype of FAM111B-related disease focusing on liver involvement: Literature review, report of a case with end-stage liver disease and proposal for a new acronym. Am J Med Genet A. 2022 Jul 23. doi: 10.1002/ajmg.a.62906. Epub ahead of print. PMID: 35869874.
8) Barrea L, Vetrani C, Fintini D, de Alteriis G, **Panfili FM**, Bocchini S, Verde L, Colao A, Savastano S, Muscogiuri G. Prader-Willi Syndrome in Adults: An Update On Nutritional Treatment and Pharmacological Approach. Curr Obes Rep. 2022 Sep 5. doi: 10.1007/s13679-022-00478-w. Epub ahead of print. PMID: 36063285.
9) **Panfili FM,** Convertino A, Grugni G, et al. Multicentric Italian case-control study on 25OH vitamin D levels in children and adolescents with Prader-Willi syndrome [published online ahead of print, 2023 Jan 28]. *J Endocrinol Invest.* 2023;10.1007/s40618-022-01990-5. doi:10.1007/s40618-022-01990-5
10) Panfili FM, Valente P, Ficari A, et al. Long-term follow-up in a pediatric patient with Ligneous Conjunctivitis due to PLG gene mutation in topical plasminogen treatment after successful use of ocular prosthesis for aesthetic rehabilitation: a case report. *Ital J Pediatr.* 2023;49(1):101. Published 2023 Aug 23. doi:10.1186/s13052-023-01503-x

Capitoli di libri:

1) "Rudolph's Pediatrics, Twenty-Fourth Edition" - Chapter 158 - Disorders of Bile Acid Synthesis - McGraw Hill

Abstract

1) M. Chiriaco, C. Cifaldi, FM. Panfili, GM. Ursu, S. Di Cesare, I. Brigida, A. Finocchi, P. Palma, A. Aiuti, G. Di Matteo, C. Cancrini - Novel SAMD9 gene mutation in a patient with skeletal system complication after HSCT: a case of MIRAGE syndrome? Congresso Internazionale - IPIC 2019 (International Primary Immunodeficiencies Congress) – Madrid, Spagna - Abstract – anno 2019
2) M. Macchiaiolo, FM. Panfili, C. Fabiana, D. Vecchio, MV. Gonfiantini, and A Bartuli - Ultrasound Evaluation of Spleen Size to Detect Splenomegaly in a Large Pediatric Cohort of 377 Italian Neurofibromatosis Type 1 Patients - NF Conference - Children's Tumor Foundation's – anno 2022 – Philadelphia
3) D. Vecchio, M. Macchiaiolo, MV. Gonfiantini, FM. Panfili, N. Colantoni, F. Cortellessa, E. Agolini, D. Cocciadiferro, PS. Buonuomo, I. Rana, A. Novelli, A. Bartuli - Generalized lipodystrophy due to diencephalic syndrome as IHPRF1 syndrome's clinical onset in a 10-

month-old male: patient report and 14 months of follow-up - EuroNDD 2023 – ERN Ithaca – anno 2023 – Amsterdam

4) FM. Panfili, A. Convertino, L. Mazzitelli, S. Bocchini, A. Crinò, G. Campana, M. Cappa, M. Delvecchio, MF Faienza, G. Grugni, MR. Licenziati, S. Osimani, R. Pajno, G. Patti, I. Rutigliano, M. Sacco, E. Scarano e D. Fintini on behalf of the Genetic Obesity Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology (ISPED) - Multicentric Italian case-control study on 25OH vitamin D in pediatric and adolescents with Prader-Willi syndrome – 11th International Prader Willi Syndrome Organisation Conference – Anno 2022 – Limerick, Irlanda

Attività di Revisore per riviste scientifiche:
Invited reviewer per Pediatrics e ACTA paediatrica

Conoscenze del Computer:
Sistemi Operativi: Windows OS, Mac OS; Linux OS (beginner).
Buona conoscenza di Microsoft Applications (Word, Power Point and Excel), software grafici (Photoshop, Illustrator) e di analisi statistica dei dati (SPSS).

Patente:
Patente B (Settembre 2010)