

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**Martina Busè**

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

- Date 03/07/2006  
**Diploma di Maturità Scientifica**, conseguito presso il Liceo Scientifico "S. Cannizzaro" di Palermo, con votazione 100/100.
- Date 27/07/2012  
**Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia**, conseguita presso l'Università degli Studi di Palermo, Anno Accademico 2011-2012, con tesi di laurea sperimentale dal titolo "Sindrome da delezione/duplicazione 16p11.2: osservazione su 5 pazienti in età evolutiva", con voto 110/110 e la lode.
- Date 07/02/2013  
Esame di Stato di **Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo** presso l'Università degli Studi di Palermo, Seconda Sessione anno 2012.
- Date 08/08/2018  
**Diploma di Specializzazione in Pediatria**, conseguito presso l'Università degli Studi di Palermo, Anno Accademico 2016-2017, con tesi dal titolo "Le microcefalie primitive a trasmissione autosomica recessiva: protocollo diagnostico e applicazione della Next Generation Sequencing", votazione 50/50.

**CAPACITÀ E  
COMPETENZE PERSONALI**

Partecipazione a numerosi corsi di formazione in Pediatria e Neonatologia, tra cui:

- 8-10/05/2014  
**Corso di formazione per specializzandi su Sindromi Malformative e Malattie Metaboliche Ereditarie** – ONSP, Milano
- 05/10/2016  
**Esecutore PBLs-D** – SIMEUP, Palermo
- 03-04/11/2016  
**Esecutore PALS** – SIMEUP, Catania

**MADRELINGUA**

**Italiano**

**ALTRE LINGUE**

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale
  
- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

**Inglese**

Buono  
Buono  
Buono

**Francese**

Scolastico  
Scolastico  
Scolastico

CAPACITÀ E COMPETENZE  
TECNICHE

Ottima conoscenza e utilizzo dei programmi Microsoft Office (Word, Power Point, Excel).  
Utilizzo di banche dati e siti di aggiornamento nel campo della ricerca genetica.

ESPERIENZE PROFESSIONALI E  
FORMATIVE

Da gennaio 2011 a luglio 2012 **studente interno** presso il Centro di Riferimento Regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche, Dipartimento Universitario Materno-infantile di Palermo.

Da settembre 2012 ad agosto 2013 **medico volontario** presso il Centro di Riferimento Regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche e l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Palermo.

Dal 08 agosto 2013 al 08 agosto 2018 **Specialista in formazione presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria** dell'Università degli Studi di Palermo.

Dal dicembre 2018 al maggio 2019 incarichi di **sostituzione presso Punti di Primo Intervento Pediatrico** dell'ASP6 di Palermo.

Dal 01 maggio 2019 al 31 ottobre 2019 **incarico a tempo determinato presso il Punto di Primo Intervento Pediatrico di Trapani**, del Distretto Sanitario di Trapani.

Dal 10 giugno 2019 al 09 giugno 2021 **incarico di collaborazione coordinata e continuativa di Medico Genetista** presso la U.O.S.D Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia –Cervello di Palermo.

Dal 01 luglio 2021 ad oggi **Dirigente Medico a tempo determinato** presso la U.O.C. Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia –Cervello di Palermo.

- Busè M, Giuffrè M, Martines M, Piro E, Piccione M, Corsello G. 16p11.2 microdeletion/microduplication syndrome: further characterization of a critical region for neuropsychiatric development.** Acta Medica Mediterranea 2013; 29: 241-246.
- Piro E, Martines M, Ballacchino A, **Busè M**, Graziano F, Salzano M, Consiglio V, Antona V, Corsello G. **Copy number variations in the etiology of epilepsy.** Acta Medica Mediterranea 2013; 29: 317-320.
- Piro E, **Busè M**, Sciarrabone GM, Antona V, Martines M, Ballacchino A, Piccione M, Corsello G. **Copy number variations in the etiology of autism spectrum disorders.** Acta Medica Mediterranea 2013; 29: 337-342.
- Piro E, Consiglio V, Agrifoglio M, Sireci F, Ballacchino A, Salvago P, Martines F, Graziano F, **Busè M**, Sanfilippo C, Vecchio D, Salzano E. **Diagnosis and follow-up of complex congenital malformations/mental retardation (MRA/MR).** Acta Medica Mediterranea 2013; 29: 321-325.
- V. Insinga, M. Pensabene, M. Giuffrè, **M. Busè**, M. Cimador, G. Corsello, F. Siracusa. **Peritonite meconiale in una rara associazione di atresia ileale apple-peel con difetto di parete addominale.** Ped. Med. Chir. (Med. Surg. Ped.), 2014, 36: 124-127.
- Lauricella SA, **Busè M**, Consiglio VT, Cuttaia HC, Cigna V, Schillaci G, Piccione M. **Non-mosaic Tetrasomy Yp by Complex Isodicentric Rearrangement of the Y Chromosome: Prenatal Diagnosis with Cordocentesis in a Fetus with Abnormal Obstetric Ultrasound.** Gynecol Obstet (Sunnyvale) 2015, 5: 298.
- D. Vecchio, I. Ferrara, D. Ferrara, E. Salzano, V. Antona, V. Insinga, **M. Busè**, M. Giuffrè, G. Corsello. **Tuberous sclerosis complex in a patient carrying an atypical genomic rearrangement.** EUROMEDITERRANEAN BIOMEDICAL JOURNAL 2015, 10(S2):217-247.
- Lauricella SA, **Busè M**, Cavani S, Cuttaia HC, Malacarne M, Mazara MV, Pierluigi M, Piccione M. **A Rare Complex Structural Chromosomal Anomaly in Mosaic Due to the Instability of a Derivative Chromosome 18 in a Female Infertile Patient.** J Down Syndr Chr Abnorm. 2016, 2: 110.
- M. Busè**, H. C. Cuttaia, D. Palazzo, M. V. Mazara, S. A. Lauricella, M. Malacarne, M. Pierluigi, S. Cavani, M. Piccione. **Expanding the phenotype of reciprocal 1q21.1 deletions and duplications: a case series.** Italian Journal of Pediatrics, 2017, 43:61.
- M. Busè**, F. Graziano, F. Lunetta, G. Sullioti, V. Duca. **Inhaled nitric oxide as a rescue therapy in a preterm neonate with severe pulmonary hypertension: a case report.** Italian Journal of Pediatrics, 2018, 44:55.
- Pelizzo G, Puglisi A, Lapi M, Piccione M, Matina F, **Busè M**, Mura GB, Re G, Calcaterra V. **Type IV Laryngotracheoesophageal Cleft Associated with Type III Esophageal Atresia in 1p36 Deletions Containing the RERE Gene: Is There a Causal Role for the Genetic Alteration?.** Case Reports in Pediatrics, 2018.
- Busè M**, Piccione M. **Sindromi da iperaccrescimento e macrocrania.** Prospettive in Pediatria 2019; 49 (193):129-38.
- Mercadante F, **Busè M**, Salzano E, Fracapane T, Palazzo D, Malacarne M, Piccione M. **12q14.3 microdeletion involving HMG2 gene cause a Silver-Russell syndrome-like phenotype: a case report and review of the literature.** Italian Journal of Pediatrics, 46, 108 (2020).
- Graziano F, **Busè M**, Cassata N, Citrano M. **Cerebral Venous Thrombosis in a Child With Very-Early-Onset IBD.** Inflamm Bowel Dis. 2021 Mar 9.

**ABSTRACT A CONGRESSI  
SCIENTIFICI**

E. Piro, **M. Busè**, F. Graziano, M. Martines, L. Lagalla, M. Piccione, G. Corsello. **Un nuovo caso di sindrome da delezione 1q43-q44**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

E. Piro, **M. Busè**, S. D'Arpa, F. Graziano, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome da microdelezione 17q21.31: descrizione di tre casi**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

E. Piro, F. Graziano, **M. Busè**, M. Martines, G. Salvo, L. Lagalla, M. Piccione, G. Corsello. **Sindromi e controsindromi: analisi e descrizione della regione 5q35**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

V. Antona, **M. Busè**, F. Graziano, M. Martines, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome da del/dup 16p11.2: descrizione di una ampia casistica**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

E. Piro, F. Graziano, **M. Busè**, G. Salvo, R. Salvaggio, M. Piccione, G. Corsello. **Duplicazione 1q41-1q43/tetrasomia 1q41: descrizione di un caso clinico**. 69° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Bologna, 8-10 maggio 2013).

E. Salzano, D. Vecchio, **M. Busè**, V. Insinga, M. Malacarne, M. Giuffrè, M. Piccione, G. Corsello. **Analisi genotipo-fenotipo in due pazienti con delezione 10q22.3-23.2**. V Congresso Nazionale Congiunto SIMMESN - SIMGePeD (Napoli, 26-28 novembre 2013).

**M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, F. Mercadante, D. Palazzo, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome da duplicazione 4q13.1-q21.23: descrizione di un paziente con coloboma congenito dell'iride**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

**M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, F. Mercadante, D. Palazzo, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Un nuovo caso di sindrome da microdelezione 14q22.1-q22.2**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

F. Mercadante, V. Antona, **M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome di Feingold: ruolo dell'A-CGH nelle sindromi ad elevata eterogeneità fenotipica**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

G.M. Sciarabone, V. Antona, **M. Busè**, A. Di Fiore, G. Gambino, F. Graziano, M. Malacarne, F. Mercadante, M. Piccione, G. Corsello. **Le Copy Number Variations nell'eziologia dei disturbi dello spettro autistico**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

F. Mercadante, E. Adrignola, **M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Sindrome da microdelezione distale 22q11.2: correlazione genotipo-fenotipo**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

G.M. Sciarabone, **M. Busè**, A. Di Fiore, F. Graziano, M. Malacarne, F. Mercadante, D. Palazzo, M. Piccione, G. Corsello. **Un caso di delezione interstiziale 4q13.3-q21.21 di 7,2 Mb ad insorgenza de novo in una bambina con lievi tratti dismorfici, deficit di crescita, ritardo cognitivo con ritardo e disturbo del linguaggio**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

F. Graziano, **M. Busè**, A. Di Fiore, M. Malacarne, F. Mercadante, G.M. Sciarabone, M. Piccione, G. Corsello. **Duplicazione 15q11.1-15q13.3/9q33.1-9q33.1: descrizione di un caso clinico**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

A. Di Fiore, **M. Busè**, F. Graziano, M. Malacarne, G.M. Sciarabone, D. Palazzo, M. Piccione, G. Corsello. **Ricorrenti riarrangiamenti 10q22.3-q23.2: descrizione di tre casi clinici con ritardo psicomotorio e disturbi del comportamento**. 70° Congresso Nazionale della Società

Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

A. Gangemi, **M. Busè**, F. Graziano, M. Militello, S. D'Arpa, U. Corpora, N. Cassata, M. Citrano. **Crisi celiaca: un caso clinico ad esordio tardivo**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

S. D'Arpa, B. Papia, A. Gangemi, **M. Busè**, F. Graziano, A. Messina, C. Cilona, N. Cassata. **Otomastoidite acuta: il passo breve da un esordio silente ad una temibile complicanza**. 70° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (Palermo, 11-14 giugno 2014).

**M. Busè**, F. Graziano, F. Mercadante, M. Piccione, G. Corsello. **Trigonocefalia e disturbo misto evolutivo del linguaggio in un paziente con duplicazione 5q35.2**. Congresso Milano Pediatria 2014 (Milano, 20-23 novembre 2014).

M. Piccione, **M. Busè**, D. Palazzo, F. Graziano, F. Mercadante, A. Sajeva, G.M. Sciarabone, M. Malacarne, G. Corsello. **Delezione 2q32.2-q33.1: un caso di sindrome di Glass con piede torto congenito bilaterale**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Piccione, A. Sajeva, **M. Busè**, C. Gervasini, F. Graziano, L. Larizza, F. Mercadante, D. Palazzo, G.M. Sciarabone, G. Corsello. **Mosaicismo somatico per una mutazione di NIPBL identificato mediante Next-Generation Sequencing: descrizione di un caso clinico**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Piccione, F. Graziano, D. Palazzo, **M. Busè**, F. Mercadante, A. Sajeva, G.M. Sciarabone, M. Malacarne, G. Corsello. **Delezione 8q24.23-q24.3 in paziente con disturbo specifico del linguaggio, deficit attentivo e di autoregolazione motoria: correlazione genotipo-fenotipo**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Piccione, G.M. Sciarabone, D. Palazzo, **M. Busè**, F. Graziano, F. Mercadante, A. Sajeva, M. Malacarne, G. Corsello. **Riarrangiamento genomico complesso (duplicazione parziale Xq27.2 - tetrasomia parziale 15q11.1-13.1 – duplicazione parziale 15q13.2-13.3): descrizione clinica e correlazione genotipo-fenotipo**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

S. Marchese, **M. Busè**, M.C. Castiglione, A. Tricarico, M.C. Maggio, C. Alizzi, G. Corsello. **Turbe neurologiche in malattie autoimmuni**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Militello, **M. Busè**, F. Campisi, M. Allegro, F. Mulè, C. Cilona, N. Cassata. **Era malattia di Kawasaki o morbillo?** 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

F. Mulè, M. Allegro, F. Campisi, **M. Busè**, M. Militello, C. Adamo, N. Cassata. **Verosimile sindrome di Tolosa-Hunt con neuroimaging negativo e steroideo-resistenza**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

F. Campisi, M. Militello, **M. Busè**, F. Mulè, M. Allegro, R. Ganci, N. Cassata. **Un dolore lombare persistente e notturno**. 71° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 4-6 giugno 2015).

M. Piccione, **M. Busè**, A. D'Anna, D. Palazzo, H.C. Cuttaia, S.A. Lauricella. **Duplicazione 2q36.1-q37.3 associata a duplicazione 4q35.1 e 4q35.2: descrizione di un caso clinico e correlazione genotipo-fenotipo**. 72° Congresso Italiano di Pediatria (Firenze, 16-19 novembre 2016).

G. Galione, R. Roppolo, M.C. Castiglione, O. Bologna, A.M. Tranchida, **M. Busè**, M.C. Vella, E. Pecoraro, G. Corsello, G. Mulè, F. Cardella. **Alterazioni morfofunzionali precliniche delle grandi arterie di bambini e adolescenti con diabete mellito di tipo 1: dati preliminari**. 72° Congresso Italiano di Pediatria (Firenze, 16-19 novembre 2016).

M. Piccione, **M. Busè**, A. D'Anna, H.C. Cuttaia, M. Mazara, C. Scrimali, A. Pipitone, A. Ferrara, A. Giambona, A. Crivello, S.A. Lauricella. **Duplicazione interstiziale 6q25.3-q27 e delezione interstiziale 10q26.2-q26.3 in bambina con note dismorfiche e ritardo psicomotorio**. XIX Congresso Nazionale SIGU (Torino, 23-26 novembre 2016).

M. Piccione, F. Meli, **M. Busè**, A. D'Anna, H.C. Cuttaia, M. Mazara, M. Malacarne, M. Moscarelli, S.A. Lauricella. **Microduplicazioni del cromosoma X nelle disabilità intellettive non sindromiche**. XIX Congresso Nazionale SIGU (Torino, 23-26 novembre 2016).

S.A. Lauricella, H.C. Cuttaia, M. Mazara, C. Scrimali, A. Pipitone, M. Malacarne, D. Palazzo, **M. Busè**, A. D'Anna, M. Piccione. **Sindrome da delezione interstiziale 12q21: descrizione di un caso clinico**. XIX Congresso Nazionale SIGU (Torino, 23-26 novembre 2016).

**M. Busè**, M. Scalisi, M.M. D'Alessandro, A. Pelle, G. Pavone, S. Maringhini. **Eterogeneità fenotipica in rara variante di PH1 familiare**. 73° Congresso Italiano di Pediatria (Napoli, 30 maggio – 1 giugno 2017).

M. Scalisi, **M. Busè**, R. Cusumano, M.C. Sapia, S. Maringhini. **Sindrome nefrosica in una bambina celiaca**. 73° Congresso Italiano di Pediatria (Napoli, 30 maggio – 1 giugno 2017).

A. Gangemi, **M. Busè**, F. Graziano, G. Ottoveggio, C. Mosa, S. Tropia, O. Ziino, P. D'Angelo. **PRES: una drammatica ma reversibile encefalopatia associata a chemioterapia**. 73° Congresso Italiano di Pediatria (Napoli, 30 maggio – 1 giugno 2017).

**Busè M.**, Cavarretta G., Crivello A. M., Palazzo D., Piccione M. **La "controsindrome" di Williams, un fenotipo variabile e non facilmente riconoscibile: diagnosi in tre pazienti in età evolutiva**. 74° Congresso Italiano di Pediatria (Roma, 12-16 giugno 2018).

## PARTECIPAZIONE A CONGRESSI

Partecipazione a numerosi congressi e convegni scientifici riguardanti la Pediatria, la Neonatologia, la Genetica e le Malattie Rare.

### Comunicazioni orali:

**Sindrome di Rubinstein-Taybi: studio clinico e genetico su una casistica pediatrica**. 71° Congresso Italiano di Pediatria, Roma, 4-6 giugno 2015.

**Una rara associazione tra sindrome di Beckwith-Wiedemann e atresia esofagea: esordio e gestione delle urgenze in epoca neonatale**. Congresso Regionale Congiunto SIP, SIN, SIMEUP, SIAIP, SINP, Palermo, 27-29 settembre 2016.

### Partecipazione in qualità di Docente/Relatore:

*14° Corso di formazione per aspiranti volontari ospedalieri*. Palermo, 1 aprile 2014.  
Titolo della presentazione: **Aspetti sociali delle malattie rare**.

*Malattie dell'età evolutiva: confronto tra Pediatri & Specialisti, 4° edizione*. Custonaci (TP), 29 giugno – 1 luglio 2017.  
Titolo della presentazione: **Sindrome da delezione/duplicazione 1q21.1**.

*La genetica attraverso iconografie e casi clinici*. Palermo, 3-4 novembre 2017.  
Titolo della presentazione: **Disturbo dello spettro autistico: il punto di vista del genetista – Caso clinico**

*Anemie in pediatria: pratica clinica*. Palermo, 24 febbraio 2018.  
Titolo della presentazione: **Una atipica SEU...tipica!**

## ALTRO

Incaricato nell'inserimento dati e nel monitoraggio del "Registro Nazionale Malattie Rare" presso l'U.O.C. di Genetica Medica dell'AOOR Villa Sofia-Cervello da Novembre 2013 ad oggi.

Revisore per riviste scientifiche internazionali, quali American Journal of Medical Genetics Part A e Italian Journal of Pediatrics.

Palermo, 02/08/2021

Firma  
