

Francesca Clementina Radio

Nazionalità: italiana

POSIZIONI LAVORATIVE ATTUALI

- | | |
|-------------------|--|
| 2025, 13 febbraio | Determinazione dirigenziale N. 0000078 per riconoscimento esperienza professionale quinquennale a partire dal 01 aprile 2024. |
| 2024, 05 novembre | Conferimento Abilitazione Scientifica Nazionale per professore di seconda fascia Settore Concorsuale 06/A1 Genetica Medica (validità dal 05/11/2024 al 05/11/2035) |
| 2024, 04 novembre | Conferimento attività di coordinamento dell'ambulatorio di genetica clinica presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica della A.O. San Camillo-Forlanini, Roma. |
| 2021, 01 luglio | Conferimento di un incarico di dirigenza medica a tempo indeterminato in qualità di vincitore di concorso pubblico per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività della UOC Laboratorio di Genetica Medica, A.O. San Camillo-Forlanini, Roma. |

ATTIVITA' LAVORATIVA PREGRESSE E FORMAZIONE

- | | |
|------------------------------|---|
| Da agosto 2024 a giugno 2025 | Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Unità di Genetica Molecolare e Genomica Funzionale dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto " <i>Pain in RASopathies: new investigative techniques and treatments</i> ", della durata di mesi 11, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia. |
| Da aprile 2024 a luglio 2024 | Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Unità di Genetica Molecolare e Genomica Funzionale dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto " <i>Gaining insights: the effects of the RMK gain-of-function mutations on brain development and neurodevelopmental disorders</i> ", della durata di mesi 4, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia. |
| Da aprile 2023 a marzo 2024 | Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto ' <i>Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units</i> ', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia. |

- Da aprile 2022 a marzo 2023 Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto '*Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.
- Da aprile 2021 a marzo 2022 Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto '*Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.
- Da aprile 2019 a giugno 2021 Incarico di dirigenza medica a tempo determinato in qualità di vincitore di avviso pubblico per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività della UOSD di Genetica Medica del Centro Sant'Anna Asl Roma 1.
- Da aprile 2020 a marzo 2021 Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto '*Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.
- Da aprile 2019 a marzo 2020 Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto '*RASopathies*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.
- Da luglio 2018 a marzo 2019 Proroga del contratto di libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*RASopathies*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.
- Da luglio 2017 a giugno 2018 Contratto di libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*RASopathies*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.
- Da luglio 2016 a giugno 2017 Proroga del contratto di libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*Telethon Undiagnosed Diseases Program*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

- Da marzo 2016 a giugno 2016 Modifica del precedente contratto di libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*Telethon Undiagnosed Diseases Program*', sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.
- Da settembre 2015 a marzo 2016 Conferimento incarico di prestazione d'opera occasionale da svolgere presso la UOSD Dermatologia Oncologica dell'Istituto San Gallicano per lo svolgimento di "attività di ricerca nell'identificazione dei geni finalizzata allo studio della correlazione Genotipo/Fenotipo del Melanoma Cutaneo nei pazienti affetti da melanoma familiare e melanoma primitivo multiplo, e ricerca di nuovi geni di suscettibilità per il melanoma cutaneo".
- Da luglio 2015 a febbraio 2016 Contratto per libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*UnRareNet*' della durata di mesi 12 sotto la supervisione del Prof. Bruno Dallapiccola.
- Da febbraio 2015 a giugno 2015 Conferimento di un incarico di collaborazione professionale per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività di supporto allo "Sportello Malattie Rare" dell'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini-Roma della durata di mesi 5.
- 2014, 18 novembre Conferimento Dottorato di ricerca in Genetica Medica, XXVII ciclo, 'Sapienza - Università di Roma' c/o A.O. San Camillo-Forlanini - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica. Direttore Prof. Paola Grammatico.
Titolo della Tesi "le patologie da alterato metabolismo del ferro sistemico e cerebrale"
Relatore Prof. Paola Grammatico.
- Da luglio 2014 a giugno 2015 Contratto per libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*UnRareNet*' della durata di mesi 12 sotto la supervisione del Prof. Bruno Dallapiccola.
- Da settembre 2013 a dicembre 2013 Conferimento di un incarico di collaborazione coordinata e continuativa (CO.CO.CO.) presso l'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini-Roma in qualità di "Dirigente Medico disciplina Genetica Medica" nell'ambito del progetto "Sportello Malattie Rare" nonché di attività di genetica clinica sia in ambito ambulatoriale che per la diagnosi prenatale, per la durata di mesi quattro, da svolgersi presso la struttura "U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica", Dipartimento Interaziendale di Medicina Trasfusionale (DMT) Lazio Ovest.

- 2013, gennaio
Iscrizione nell'elenco dei soggetti idonei al conferimento di incarichi di collaborazione ai sensi dell'art. 2222 cod. civ. nell'ambito professionale di "Dirigente Medico disciplina Genetica Medica" dell'A.O. San Camillo-Forlanini-Roma.
- Da dicembre 2011
a novembre 2012
Conferimento di un incarico di collaborazione coordinata e continuativa (CO.CO.CO.) presso l'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini – Roma - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica nell'ambito del progetto "Maggiori costi di assistenza connessi ai programmi di assistenza a malattie rare" (decreto n. 70 del 16/10/2009) della durata di mesi 12 come medico specialista in Genetica Medica, per l'attività prevista per lo Sportello Malattie Rare.
- 2011, 1 agosto
Diploma di Specializzazione in Genetica Medica, 'Sapienza - Università di Roma'. Votazione 70/70 e lode.
Titolo della Tesi "Emocromatosi ereditaria e patologie correlate. Patogenesi, quadro clinico, terapia e prognosi: la nostra esperienza"
Relatore Prof. Paola Grammatico.
- 2007, 13 marzo
Iscrizione all'Albo dei Medici-Chirurghi di Roma (N°: M 55735).
- 2007, 15 febbraio
Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo.
- 2006, 18 settembre
Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Roma 'La Sapienza'.
Votazione: 110/110 e lode.
Titolo della Tesi Sperimentale "Le iperferritinemie autosomiche dominanti: caratterizzazione molecolare delle ferroportinopatie e della sindrome iperferritinemia-cataratta"
Relatore Prof. Paola Grammatico.
- 2000, 05 luglio
Diploma di maturità scientifica, Liceo Scientifico 'Nomentano' – Roma - Sezione sperimentale di Fisica, Matematica e Informatica.
Votazione: 100/100.

LINGUE

Inglese: buono, parlato e scritto. Francese. Base, parlato e scritto.

ESPERIENZE

- Da novembre 2024 a oggi
Attività di coordinamento dell'ambulatorio di genetica clinica presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica della A.O. San Camillo-Forlanini, Roma.
- Da luglio 2021 a oggi
Attività clinica quale dirigente medico presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica della A.O. San Camillo-Forlanini, Roma.
- Da luglio 2021 a oggi
Organizzazione e gestione dell'attività dello Sportello Malattie Rare, presso l'Azienda Ospedaliera S.

	Camillo-Forlanini – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – direttore Prof. P. Grammatico.
Da luglio 2021 a giugno 2025	Responsabile di UO nell’ambito del progetto “ <i>Pain in RASopathies: new investigative techniques and possible treatments</i> ”, Progetto Giovani Ricercatori (Theory-enhancing), Ricerca Finalizzata 2019. (PI Dr.ssa Chiara Leoni - IRCCS Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli).
Da aprile 2024 a agosto 2024	Attività di ricerca nell’ambito del progetto “ <i>Gaining insights: the effects of the RMK gain-of-function mutations on brain development and neurodevelopmental disorders</i> ” finanziato nell’ambito di un programma NIH, responsabile di UO per OPBG Dr. Tartaglia.
Da maggio 2023 a giugno 2025	Attività di supporto al coordinamento del progetto “ <i>Implementation of a standardized workflow for a more effective management and care of patients with syndromic and isolated intellectual disability/PNRR-MR1-2022-12376811</i> ” finanziato come progetto di ricerca ordinario nell’ambito del bando di Ricerca Sanitaria PNRR 2022, coordinato dal Dr. Tartaglia.
Da aprile 2023 a giugno 2025	Attività di supporto al coordinamento del progetto “ <i>Less genes more genomes: modeling the implementation of integrative -OMICs as a first line tool in the clinical practice/RF-2021-12374963</i> ” finanziato come progetto di ricerca ordinario nell’ambito del bando di Ricerca Finalizzata 2021, coordinato dal Dr. Tartaglia.
Da gennaio 2020 a oggi	Attività di supporto al coordinamento dei progetti della Rete IDEA (Rete Italiana salute Dell’Età evolutiva) “Sviluppo di un modello diagnostico efficace e sostenibile per l’inquadramento di pazienti orfani di diagnosi” e “Implementazione nella pratica clinica di un percorso diagnostico integrato basato sulle tecnologie –omiche” e del progetto “Sviluppo di protocolli innovativi e applicazione di nuovi strumenti –omici nei pazienti orfani di diagnosi” in collaborazione con il Consiglio Nazionale delle Ricerche, coordinati dal Dr. Tartaglia.
Da aprile 2020 a luglio 2023	Coordinamento delle attività del progetto “ <i>Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units</i> ” (PI Prof. Bruno Dallapiccola) e finanziato come progetto di ricerca ordinario nell’ambito del bando di Ricerca Finalizzata 2018 in qualità di Co-PI under 40.
Da settembre 2019 a luglio 2021	Attività clinica quale dirigente medico specialista in Genetica Medica nell’ambito del progetto Smile House.
Da aprile 2019 a giugno 2021	Attività clinica quale dirigente medico presso la UOSD di Genetica Medica della ASL Roma 1 (Centro Sant’Anna).

Da aprile 2019 a luglio 2021	Attività di supporto scientifico all'Ambulatorio Malattie Rare Non Diagnosticate dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, in collaborazione con la Dr.ssa Marina Macchiaiolo, responsabile Dr. Andrea Bartuli.
Da gennaio 2018 a giugno 2025	Attività di supporto al coordinamento della rete italiana per le malattie rare non diagnosticate che attualmente coinvolge 37 centri italiani e gestione delle relative attività di teleconferenza, responsabili Prof. Bruno Dallapiccola, Dr. Andrea Bartuli, Dr. Marco Tartaglia, Dr. Antonio Novelli.
Da marzo 2017 a giugno 2021	Attività di <i>project manager</i> per l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù nell'ambito della rete di riferimento europea per le malattie rare ERN-ITHACA, responsabile Prof. Bruno Dallapiccola, Dr. Andrea Bartuli.
Da novembre 2015 a giugno 2025	Attività di supporto al coordinamento delle attività relative al Programma Pazienti "orfani" di diagnosi dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, responsabili Prof. Bruno Dallapiccola e Dr. Marco Tartaglia.
Da aprile 2016 a luglio 2021	Collaborazione al progetto 'Orphanet: il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani' come responsabile risposte ai pazienti e revisore scientifico. Fino a Dicembre 2019 responsabile centri esperti, associazioni di pazienti e network. Direttore del progetto Prof. Bruno Dallapiccola.
Da ottobre 2016 a marzo 2019	Gestione clinica e telematica in collaborazione con la Dr.ssa Marina Macchiaiolo, dell'attività dell'Ambulatorio Malattie Rare Non Diagnosticate dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, responsabile Dr. Andrea Bartuli.
Da aprile 2016 a marzo 2019	Attività clinica di supporto alla UOC Laboratorio di Genetica Medica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, responsabile Dr. Antonio Novelli.
Da marzo 2016 a febbraio 2017	Gestione clinica e telematica del progetto ' <i>Telethon Undiagnosed Diseases Program</i> ' presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù sotto la supervisione del Dr. Marco Tartaglia.
Da febbraio 2015 a oggi	Attività libero professionale in qualità di medico chirurgo specialista in Genetica Medica.
Da luglio 2014 a aprile 2016	Attività clinica di supporto alla UOS Genetica Medica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, responsabile Dr.ssa Maria Cristina Digilio.
Da luglio 2014 a novembre 2016	Gestione del progetto ' <i>UnRareNet</i> ' presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù sotto la supervisione del Prof. Bruno Dallapiccola.
Da luglio 2014 a luglio 2021	Collaborazione al progetto 'Orphanet: il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani' come responsabile relazioni con il pubblico ed assistente editoriale. Direttore del progetto Prof. B. Dallapiccola.

- Da dicembre 2011 a febbraio 2016 Organizzazione e gestione dell'attività dello Sportello Malattie Rare come medico specialista in Genetica Medica, presso l'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – direttore Prof. P. Grammatico con differenti qualifiche:
- dicembre 2011 - dicembre 2012: incarico di collaborazione coordinata e continuativa (CO.CO.CO.) presso l'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – direttore Prof. P. Grammatico - nell'ambito del progetto “Maggiori costi di assistenza connessi ai programmi di assistenza a malattie rare” (decreto n. 70 del 16/10/2009). Apertura al pubblico 26 Maggio 2012;
 - gennaio 2013 - agosto 2013: attività di volontariato come medico specialista in Genetica Medica presso lo Sportello Malattie Rare, dell'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – direttore Prof. P. Grammatico;
- Da settembre 2013 a dicembre 2013 incarico di collaborazione coordinata e continuativa (CO.CO.CO.) in qualità di “Dirigente Medico disciplina Genetica Medica” dell'attività dello Sportello Malattie Rare nonché di attività di genetica clinica sia in ambito ambulatoriale che per la diagnosi prenatale presso l'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini-Roma- U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Dipartimento Interaziendale di Medicina Trasfusionale (DMT) Lazio Ovest.
- Da gennaio 2014 a febbraio 2015 attività di volontariato come medico specialista in Genetica Medica presso lo Sportello Malattie Rare, dell'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – direttore Prof. P. Grammatico;
- Da febbraio 2015 a giugno 2015 incarico di collaborazione professionale per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività di supporto allo “Sportello Malattie Rare” dell'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini-Roma;
- Da luglio 2015 a febbraio 2016 attività di volontariato come medico specialista in Genetica Medica presso lo Sportello Malattie Rare, dell'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – direttore Prof. P. Grammatico.
- Da novembre 2011 a novembre 2014 Frequenza come dottoranda in Genetica Medica presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini – Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma”, direttore Prof. P. Grammatico nell'ambito del progetto ‘Le patologie da alterato metabolismo del ferro sistemico e cerebrale’.
- Da agosto 2011 a ottobre 2011 Frequenza volontaria presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini –

	Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma”, direttore laboratorio Prof. P. Grammatico.
Da agosto 2007 a agosto 2011	Frequenza come specializzanda in Genetica Medica presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini – Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma”, direttore scuola Prof. B. Dallapiccola (2007-2009) – Prof. A. Pizzuti (2010-2011) - direttore laboratorio Prof. P. Grammatico.
Da agosto 2007 a dicembre 2010	Collaborazione al progetto ‘Orphanet: il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani’ come responsabile relazioni con il pubblico, assistente editoriale, e della raccolta network/registri. Direttore del progetto Prof. B. Dallapiccola.
Da agosto 2007 a dicembre 2010	Collaborazione al progetto ‘ <i>Dyscerne: una rete elettronica europea tra centri esperti in dismorfologia</i> ’. Direttore del progetto Prof. B. Dallapiccola.
Da agosto 2007 a gennaio 2010	Frequenza come specializzanda in Genetica Medica presso l’istituto C.S.S.-Mendel di Roma, direttore Prof. B. Dallapiccola.
Da ottobre 2006 a luglio 2007	Frequenza come medico volontario presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini – Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma”.
Gennaio 2007	Tirocinio per il conseguimento dell’abilitazione alla professione di Medico-Chirurgo presso U.O.C. Terapia intensiva neonatale Prof. Patrizia Colarizi – Clinica Pediatrica – Policlinico Umberto I – “Sapienza – Università di Roma”.
Dicembre 2006	Tirocinio per il conseguimento dell’abilitazione alla professione di Medico-Chirurgo presso lo studio di medicina di base della Dr.ssa Patrizia Pergolizzi.
Novembre 2006	Tirocinio per il conseguimento dell’abilitazione alla professione di Medico-Chirurgo presso U.O.C Day Surgery Laparoscopia e Riproduzione Assistita Prof. Cesare Aragona – D.A.I. Ginecologia e Ostetricia – Perinatologia e Puericultura – Policlinico Umberto I – “Sapienza – Università di Roma”.
Da dicembre 2004 a settembre 2006	Internato ai fini della tesi di Laurea con il seguente argomento di studio: ‘Caratterizzazione clinico-molecolare delle emocromatosi ereditarie e della sindrome iperferritinemia-cataratta’ presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini – Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma” Prof. Paola Grammatico.
Da aprile 2003 a maggio 2003	Internato elettivo presso il reparto di degenza di Epatologia Prof. Marina Romeo – VI Clinica Medica –

Policlinico Umberto I – “Sapienza – Università di Roma”.

Da novembre 2002 a dicembre 2004 Internato elettivo presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini – Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma” con frequenza nell’ambulatorio di genetica medica, nel laboratorio di citogenetica classica e molecolare e nel laboratorio di biologia molecolare.

COMPETENZE SPECIFICHE DI GENETICA CLINICA

Genetica clinica: elaborazione albero genealogico; raccolta dati anamnestici; interpretazione indagini biochimico-strumentali; calcolo del rischio riproduttivo e dei rischi di ricorrenza individuali e di coppia; valutazione dismorfologica; valutazione e calcolo del rischio di malattia nei pazienti oncologici con tumori eredo-familiari; valutazione specialistica delle patologie di interesse genetico e inquadramento delle malattie rare; diagnosi prenatale; interpretazione di dati genomici; diagnosi e supporto a pazienti affetti da malattie rare, ultrarare e orfane di diagnosi; supporto logistico amministrativo ai pazienti con Malattie Rare.

COMPETENZE DI LABORATORIO ACQUISITE NEL PERCORSO FORMATIVO

Citogenetica classica: colture cellulari da sangue periferico; colture cellulari monostrato; separazione linfocitaria e attivazione di linee linfoblastoidi; allestimento preparati cromosomici da linee linfocitarie e linfoblastoidi; congelamento e scongelamento cellulare; sincronizzazione colture linfocitarie; colorazione Giemsa; bandeggio GTG – CBG – NOR-R; Test al DEB; Analisi del cariotipo mediante sistema di acquisizione computerizzato (Genikon, Nikon).

Citogenetica molecolare: preparazione sonde mediante vettori BAC, PAC e YAC; estrazione DNA; elettroforesi su gel di agarosio; marcatura sonde mediante Nick-Translation; allestimento FISH con sonde BAC, PAC e YAC e con sonde commerciali a sequenza unica, centromeriche e paint; allestimento FISH con sistema Multiprobe; Interpretazione con microscopio a fluorescenza mediante sistema di acquisizione computerizzato (Genikon, Nikon).

Genetica molecolare: estrazione e purificazione di DNA e RNA (Quiagen, Promega, Beckman); allestimento e ottimizzazione protocolli di PCR; elettroforesi su gel di agarosio e di poliacrilammide ad alta risoluzione; utilizzo di enzimi di restrizione; Purificazione post-PCR e post-marcatura (Millipore, Beckman automazione); Denaturing High Performance Liquid Chromatography (Transgenomic); Reverse Dot Blot; Test di metilazione; Multiplex Ligation Probe Assay (MRC Holland); Sequenziamento ad elettroforesi capillare su strumentazione Applied Biosystems (piattaforma Mac e PC; 1 o più capillari); Interpretazione dei risultati mediante software dedicati ove previsto; Tecnologie di “next generation sequencing”: Exome and genome Sequencing; Preparazione della library, Arricchimento, Utilizzo strumentazione, interpretazione dei risultati mediante diversi approcci computazionali; analisi *in silico* di varianti genomiche.

Immunogenetica: Tipizzazione tissutale HLA tramite PCR-SSP e PCR-SSO (tecnologia Luminex e tecnica reverse dot-blot su apparecchio AutoLipa); utilizzo di software interpretativi per PCR-SSP (Run Score, Invitrogen), PCR-SSO (Luminex Fusion); Sequenziamento capillare (Applied Biosystem/ABBOTT Assign).

PROGETTI DI RICERCA E GESTIONE FONDI

2020 ‘*Pain in RASopathies: new investigative techniques and possible treatments*’, Progetto Giovani Ricercatori (*Theory-enhancing*), Ricerca Finalizzata 2019. Ruolo nel progetto: Responsabile di Unità Operativa. PI Dr.ssa Chiara Leoni (IRCCS Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli).

2019 ‘*Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units*’, Progetto ordinario (*Change promoting*), Ricerca Finalizzata 2018. Ruolo nel progetto: Co-PI (under 40). Titolare del fondo Prof. B. Dallapiccola.

2013 ‘Approccio molecolare di nuova generazione e analisi dei geni del metabolismo del ferro nei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)’, Sapienza Università di Roma. Ruolo nel progetto: Titolare del fondo.

2012 ‘Maggiori costi di assistenza connessi ai programmi di assistenza a malattie rare’, A.O. San Camillo Forlanini, Roma. Ruolo nel progetto: personale coinvolto.

2008 ‘Studio del gene TMPRSS6 nella anemia refrattaria al ferro (IRIDA)’, Sapienza Università di Roma. Ruolo nel progetto: personale coinvolto.

CAPACITA' E COMPETENZE ORGANIZZATIVE

Organizzazione e gestione Sportello Malattie Rare presso l'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica

Esperienza nel disegno sperimentale sia nel breve che nel lungo periodo

Gestione del budget nell'ambito di progetti di ricerca

Buone doti comunicative

Organizzazione di eventi/congressi

Fundraising

Dal 01 novembre 2025 Membro del collegio docenti della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica della “Sapienza” Università di Roma

Componente del Comitato Scientifico del Convegno Nazionale della SIGU, 23-25 settembre 2025 – Rimini

Segreteria Scientifica, Grandangolo in Genetica Medica 2025, 12-13 giugno – Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali “Sapienza” Università di Roma – Roma

Segreteria Scientifica, Grandangolo in Genetica Medica 2024, 11-12 luglio – Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali “Sapienza” Università di Roma – Roma

Segreteria Scientifica, Grandangolo in Genetica Medica 2023, 25-26 maggio – Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali “Sapienza” Università di Roma – Roma

Da ottobre 2023 a ottobre 2024, Associated editor, *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, Springer Open

Dal 24 settembre 2022 a oggi, Review Editor per la Sezione “Genetics of Common and Rare Diseases” (Basi genetiche delle malattie rare e comuni) e “” per le riviste "Frontiers in Genetics" e "Frontiers in Pediatrics"

Titolare dell'insegnamento di Genetica Medica per i medici di Medicina Generale nell'ambito delle Attività Seminariali IV Area Didattica A.O. San Camillo-Forlanini per il 12°-13°-14° corso

Dal 2012 a febbraio 2016 attività di insegnamento in qualità di cultore della materia in diversi corsi di Laurea e Master della Sapienza Università di Roma

Dal 2012 a febbraio 2016 inserimento nelle commissioni di esame in qualità di cultore della materia in diversi corsi di Laurea e Master della Sapienza Università di Roma

Da ottobre 2006 a febbraio 2016 e da luglio 2021 a oggi, attività di tutoraggio per studenti del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, UOC Laboratorio di Genetica Medica, AO San Camillo Forlanini, La Sapienza - Università di Roma (responsabile Prof. Paola Grammatico)

Da settembre 2011 a febbraio 2016 e da luglio 2021 a oggi, attività di tutoraggio per specializzandi della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, UOC Laboratorio di Genetica Medica, AO San Camillo Forlanini, La Sapienza - Università di Roma (responsabile Prof. Paola Grammatico)

Da settembre 2011 a febbraio 2016 attività di tutoraggio per dottorandi del corso di Dottorato in Genetica Medica, UOC Laboratorio di Genetica Medica, AO San Camillo Forlanini, La Sapienza - Università di Roma (responsabile Prof. Paola Grammatico)

CONOSCENZE INFORMATICHE

Buona conoscenza dei sistemi operativi Windows e Macintosh, dei programmi di posta elettronica e del pacchetto MS Office.

Buona conoscenza degli strumenti di bioinformatica, comprese analisi in silico, disponibili online.

Buona conoscenza dei programmi London Medical Dismorphology, BRCAPRO, Geneeye, Face2Gene, Alamut, Phenotips, GeneMatcher, Franklin, HoPe, eVai, GestaltMarcher, CPMS.

Buona conoscenza dei programmi di accettazione, cartella elettronica e gestione dei campioni: SHIRE, EOS, DNweb, OBG Clinico - Referti ambulatoriali e Socrate - Order Entry, Easy track, Winsap.

ATTIVITA' SOCIETARIA

Da novembre 2006 a oggi Socio della "Società Italiana di Genetica Umana" (SIGU)

Da gennaio 2016 a oggi Socio della "*European Society of Human Genetics*" (ESHG)

Da dicembre 2018 a oggi Socio della "Società Italiana Malattie Genetiche e Disabilità Congenite" (SIMGePeD)

Da luglio 2023 a oggi Membro del Comitato Editoriale della "Società Italiana di Genetica Umana" (SIGU)

Da gennaio 2020 a oggi Membro del Gruppo di Lavoro "Genetica Clinica" della "Società Italiana di Genetica Umana" (SIGU)

Da maggio 2021 a oggi Membro del Gruppo di Lavoro "Citogenetica e citogenomica" della "Società Italiana di Genetica Umana" (SIGU)

Da maggio 2021 a oggi Membro del Gruppo di Lavoro "Epigenetica" della "Società Italiana di Genetica Umana" (SIGU)

Da maggio 2021 a oggi Membro del Gruppo di Lavoro "Genetica oncologica" della "Società Italiana di Genetica Umana" (SIGU)

Da maggio 2021 a oggi Membro del Gruppo di Lavoro "SIGU Sanità" della "Società Italiana di Genetica Umana" (SIGU)

CORSI E CONGRESSI

2023, 12-13 giugno	Grandangolo in Genetica Medica 2025 – Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali “Sapienza” Università di Roma – Roma.
2025, 24-27 maggio	European Human Genetics Conference 2025 – Milano.
2025, 23 maggio	Precision Medicine through Genomics and Health Data in Italy – Human Technopole, Milano.
2025, 15 aprile	“Il ruolo del Genetista Medico” – Percorso aperto per la valorizzazione della figura del genetista nel Servizio Sanitario Nazionale – Ministero della Salute – Roma.
2025, 17 marzo	Riunione Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica – Arcispedale Santa Maria Nuova – Reggio Emilia.
2025, 10 marzo	Giornata Malattie Rare – A.O. San Camillo-Forlanini, Roma.
2024, 17-18 dicembre	La norma UNI EN ISO 15189:2024 – Laboratori Medici – Requisiti riguardanti la qualità e la competenza – Bureau Veritas Italia – virtual.
2024, 14 dicembre	ITHACA Research Workshop – Bucarest (Romania).
2024, 12-13 dicembre	ITHACA Board Meeting – Bucarest (Romania).
2024, 25 novembre	Incontro tra esperti: Il ruolo della Breast Unit nella gestione clinica del carcinoma mammario – A.O. San Camillo-Forlanini, Roma.
2024, 06 novembre	DNAm profiling in clinic – ERN ITHACA workshop – virtual.
2024, 02-04 ottobre	XXVII Congresso Nazionale SIGU – Padova.
2024, 24 settembre	Evento NIDO (Network Italiano Diagnosi preimpiantoO)
2024, 11 settembre	Riunione congiunta Gruppo di Lavoro Genetica Clinica e Gruppo di Lavoro Epigenetica – Istituto Mendel - Roma.
2024, 18-21 settembre	34rd European Meeting on Dysmorphology (EuroDysmorpho 2024) – Ljubljana (Slovenia).
2024, 11-12 luglio	Grandangolo in Genetica Medica 2024 – Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali “Sapienza” Università di Roma – Roma.
2024, 14 giugno	La Genomica tra ricerca e innovazione: sfide e opportunità per l'integrazione nella Sanità Pubblica in Italia - Dipartimento di Sanità Pubblica e Malattie Infettive - “Sapienza” Università di Roma – Roma.
2024, 11 giugno	L'integrazione del test genetico nel percorso multidisciplinare del paziente oncologico – Policlinico Gemelli – Roma.
2023, 20 dicembre	One Region, One Network, One PDTA – The multidisciplinary team meetings of the regional reference centre for Marfan Syndrome and related disorders – Policlinico Tor Vergata – Roma.
2023, 16 dicembre	Syndromic Games– Università Cattolica del Sacro Cuore – Roma.
2023, 14-16 dicembre	XVI Congresso Nazionale SIMGePed – Università Cattolica del Sacro Cuore – Roma.
2023, 9 dicembre	ITHACA Research Workshop – Dublino (Irlanda).

2023, 7-8 dicembre	ITHACA Board Meeting – Dublino (Irlanda).
2023, 6 novembre	Benessere Organizzativo in ambito sanitario - A.O. San Camillo-Forlanini - Roma.
2023, 16-18 ottobre	19 th Manchester Dysmorphology Conference – Manchester (UK).
2023, 13-16 settembre	33rd European Meeting on Dysmorphology (EuroDysmorpho 2023) – Lisbona (Portogallo).
2023, 29-31 maggio	Breast Ponza 2023 – Sala Consiliare Comune di Ponza – Ponza (LT).
2023, 25-26 maggio	Grandangolo in Genetica Medica 2023 – Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali “Sapienza” Università di Roma – Roma.
2023, 3-5 aprile	Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases – Istituto Superiore di Sanità ed European Joint Program on Rare Diseases (EJP RD) – Roma.
2023, 6-7 marzo	XXII Convegno Nazionale di Genetica Clinica – Università Cattolica del Sacro Cuore – Roma.
2022, 1-3 dicembre	XV Congresso Nazionale SIMGePed – Best Western Plus Hotel Universo – Roma.
2022, 1 dicembre	Definizione e promozione di programmi per l’implementazione delle azioni centrali di supporto al piano per l’innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche – Istituto Superiore di Sanità – Roma.
2022, 7-9 ottobre	Mitochondrial Diseases Conferenze 2022 – Roma.
2022, 7-9 settembre	XXV Congresso Nazionale SIGU – Trieste.
2022, 11 giugno	Incontri dell’Area Pediatrica 2022 – Roma.
2022, 24 maggio	Incontro Scientifico Annuale Famiglie RASopatìe – Roma.
2022, 24-25 marzo	Grandangolo in Genetica Medica 2022 – Roma.
2021, 17-19 novembre	XXIV Congresso Nazionale SIGU – Virtual.
2021, 28-31 agosto	European Human Genetics Virtual Conference 2021 – Virtual.
2020, 01 ottobre	Analisi microarray nelle gravidanze a basso rischio: come quando e perchè. TomaLab – Virtual Meeting.
2020, 6-9 giugno	European Human Genetics Conference 2020 – Virtual Meeting.
2019, 5-7 dicembre	XIII Congresso Nazionale SIMGePeD – Roma.
2019, 13-15 novembre	XXII Congresso Nazionale SIGU – Roma.
2019, ottobre	Riunioni Scientifiche 2019 delle aree di Ricerca – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2018, 6-7 dicembre	XII Congresso Nazionale SIMGePeD – Roma.
2018, 29-30 ottobre e 12 novembre	Pianificazione degli Studi Clinici – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2018, 5-8 novembre	18th Manchester Dysmorphology Conference - The Principal Manchester – Manchester, UK.
2018, 25-27 ottobre	XXI Congresso Nazionale SIGU – Catania.

2018, 24 ottobre	Impatto delle tecniche NGS sulla attività del genetista clinico. Simposio satellite XXI Congresso Nazionale SIGU – Catania.
2018, 15 e 22 ottobre	Riunioni Scientifiche 2018 delle aree di Ricerca – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2018, 20-21 giugno	6th Conference of Undiagnosed Diseases Network International – Napoli.
2018, 16-19 giugno	European Human Genetics Conference 2018 – Milano.
2018, 15-16 giugno	7th International Meeting on Rare Disorders of the RAS-MAPK pathway – Milano.
2018, 27 febbraio	Le malattie rare in Italia 17 anni dopo il DM 279/2001 - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2017, 20 novembre	Undiagnosed Rare Diseases: A Joint ITALY-USA Project – Istituto Superiore di Sanità – Roma.
2017, 15 - 18 novembre	XX Congresso Nazionale SIGU – Napoli.
2017, 16 e 23 ottobre	Riunioni Scientifiche 2017 delle aree di Ricerca – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2017, 20 – 22 settembre	Shaping the future of pediatrics – Auditorium Antonianum – Roma.
2017, 22 – 23 giugno	Strategie di analisi in NGS. Dagli approcci per pannelli di geni al sequenziamento dell'esoma, interpretazione di varianti e gestione del risultato – Istituto Mendel – Roma.
2017, 10 maggio	Uniti per le Rasopatie – Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli – Roma.
2017, 13 aprile	PBLS-D Retraining – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2017, 27 febbraio	Workshop ERNITHACA-Italia– Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2017, 08 febbraio	Percorso di Formazione Manageriale “Innovazione” – La Missione della Comunità Bambino Gesù - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2017, 11 gennaio	
2016, 21 novembre	
2016, 08 novembre	
2016, 20 dicembre	Atassie Pediatriche e Salute Pubblica: dalla diagnosi alla presa in carico – Istituto Superiore di Sanità – Roma.
2016, 23-25 novembre	XIX Congresso Nazionale SIGU – Torino.
2016, 14 novembre	La Telemedicina in Ospedale – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2016, 17 e 24 ottobre	Riunioni Scientifiche 2016 delle aree di Ricerca – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2016, 4 maggio	Nascere Malati – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2016, 27-28 aprile	Stati Generali della Ricerca Sanitaria – Auditorium del Massimo – Roma.
2016, 18-19 gennaio	Pre-Implantation Genetic Diagnosis (PGD) e Non Invasive Prenatal Testing (NIPT): Nuove frontiere in diagnosi prenatale – Padova.

2015, 21-23 ottobre	XVIII Congresso Nazionale SIGU - Rimini.
2015, 19 e 26 ottobre	Riunioni Scientifiche 2015 delle aree di Ricerca – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2014, 01 ottobre – 2015, 30 settembre	Approccio alle malattie rare – FAD.
2015, 17-18 settembre	Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita VI edizione – Roma.
2015, 18 giugno	PBLS-D Esecutore Sanitario – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2014, 13 e 20 ottobre	Riunioni Scientifiche 2014 delle aree di Ricerca – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
2014, 9-10 giugno	Next Generation Sequencing (NGS), Non Invasive Prenatal Testing (NIPT), Real Time PCR: novità, orientamenti, percorsi diagnostici – Scuola Medica Ospedaliera c/o Istituto CSS-Mendel – Roma.
2014, 20-21 maggio	Come strutturare la proposta nel Programma Horizon 2020 – APRE-Agenzia per la Promozione della Ricerca Europea – Roma.
2013, 21-22 ottobre	EpiRare. 2 nd International Workshop. Rare Disease and Orphan Drug Registries –ISS – Roma.
2013, 28 settembre	Sclerosi Laterale Amiotrofica e Demenza Fronto-Temporale – Roma.
2013, 25-27 settembre	XVI Congresso Nazionale SIGU – Roma.
2013, 19-21 settembre	Accademia del Saper Fare. Scientific Writing. Accademia Nazionale di Medicina – Genova.
2013, 14-18 aprile	Fifth Congress of the International BioIron Society (IBIS), Biennial World Meeting – University College – London (UK).
2011, 13-16 novembre	XIV Congresso Nazionale SIGU – Milano.
2011, 13-14 giugno	L'Accademia del Saper Fare. Patologie da alterato metabolismo del ferro: inquadramento genetico-clinico. Accademia Nazionale di Medicina – Genova.
2010, 14-17 ottobre	XIII Congresso Nazionale SIGU – Firenze.
2010, 25 maggio	Next Generation Sequencing Technology Enables New Applications – Roma.
2009, novembre-dicembre	Innovazione in genetica medica: presentazione di nuovi geni malattia, nuove strategie diagnostiche e nuovi meccanismi patogenetici – Roma/San Giovanni Rotondo (FG).
2009, 8-11 novembre	XII Congresso Nazionale SIGU – Torino.
2009, 18-20 giugno	XIX Corso di Genetica Medica - San Giovanni Rotondo (FG).
2009, 19 gennaio	Corso di Formazione per Addetto di Primo Soccorso – Roma.
2008, 23-25 novembre	XI Congresso Nazionale SIGU – Genova.
2008, 14-15 novembre	Fantasia - Uniamo –Roma.
2008, 21 ottobre	Encefalo fetale: dall'ecografia alla risonanza magnetica – Roma.
2008, 6 ottobre	Incontri di genetica clinica – Roma.

2008, giugno-settembre	Overview di diverse sindromi genetiche. Nuove metodologie di laboratorio applicate a differenti patologie genetiche – Roma/San Giovanni Rotondo (FG).
2008, 12-14 giugno	XVIII Corso di Genetica Medica - San Giovanni Rotondo (FG).
2007, 26 novembre	European RNA Symposia Tour – Roma.
2007, 14-17 novembre	X Congresso Nazionale SIGU – Montecatini Terme (PT).
2007, 16 ottobre	RNAi Workshop – Roma.
2007, 7-9 giugno	XVII Corso di Genetica Medica - San Giovanni Rotondo (FG).
2007, 17 maggio	Corso “La medicina genomica: realtà, limiti e prospettive” – Valmontone.
2007, 26-27 febbraio	IX Incontro Nazionale di Genetica Clinica – Roma.
2006, 17 novembre	Seminario “From gonads to brain: Genetics of sexual determination” – London.
2006, 8-10 novembre	IX Congresso Nazionale SIGU – Lido di Venezia (VE).
2006, 28 ottobre	Corso Residenziale “La Poliposi Adenomatosa Familiare” – Roma.
2006, 25 ottobre	Seminario “The RNA Symposia Series: Messenger, Micro and Interfering” - Roma.
2006, 15-17 giugno	XVI Corso di Genetica Medica – San Giovanni Rotondo (FG).
2006, maggio	Corso monografico di Criminologia – Roma (10 incontri).
2006, maggio	Corso monografico di Criminalistica – Roma (10 incontri).
2006, 24-26 aprile	International Meeting on Anomalies of Sex Differentiation – Roma.
2005, 23 giugno	2° Incontro di Genetica Oncologica Clinica – Bologna.
2005, 16 giugno	“Il sovraccarico marziale: crocevia multidisciplinare” – Roma.
2005, 19 aprile	Sindrome di Mowat-Wilson – Roma.
2005, 16 marzo	1° Incontro di Genetica Oncologica Clinica – Bologna.
2004, 24 novembre	Seminario “Malato parkinsoniano” – Roma.
2004, 03 novembre	Seminario “Processi espansivi endocranici” – Roma.
2004, 21 maggio	“Basi Genetico-Molecolari del Ritardo Mentale” – Roma.
2003, 6 novembre	Seminario “Il paziente in dialisi” – Roma.
2003, 24-25 ottobre	“Anomalie della differenziazione sessuale: inquadramento diagnostico ed approccio terapeutico” – Roma.
2003, 30 maggio	Seminario “Le aritmie cardiache” – Roma.
2003, 28 maggio	Seminario “L’auscultazione cardiaca” – Roma.
2003, 28 maggio	Seminario “Iter diagnostico delle patologie ostruttive delle vie biliari” – Roma.
2003, 13 marzo	“Carcinoma prostatico: prospettive diagnostiche e terapeutiche” – Roma.
2002, 29 maggio	Seminario “Parassitosi trasmesse da artropodi vettori” – Roma.

2002, 29 aprile	Seminario “Sistema nervoso centrale: dall’anatomia alla funzione” – Roma.
2002, 22 aprile	Seminario “Anatomia clinica orecchio medio, orecchio interno e angolo ponto-cerebellare” – Roma.
2002, 24 aprile	Seminario “Adenovirus ed apoptosi” – Roma.
2002, 10 aprile	Seminario “Miceti responsabili di micosi superficiali” – Roma.
2002, 22 gennaio	Seminario “Il liquido seminale” – Roma.
2002, 10 gennaio	Seminario “Anatomia clinica del sistema portale” – Roma.
2001, 18 dicembre	Seminario “Anatomia clinica endoscopica” – Roma.
2001, 07 dicembre	Seminario “Metabolismo del muscolo e contrazione muscolare” – Roma.
2001, 26 novembre	Seminario “Identità biologica ed identità psichica” – Roma.
2001, 16 novembre	Seminario “Metilazione del DNA, espressione genica e cancro” – Roma.
2001, 12 maggio	Seminario “I prioni e la malattia della mucca pazza” – Roma.
2001, 09 maggio	Seminario “Genetica batterica” – Roma.
2001, 04 aprile	Seminario “Le proteine del plasma: analisi elettroforetica e significato clinico” – Roma.
2000, 18 dicembre	Seminario “Osmosi ed emolisi” – Roma.
2000, novembre	Corso monografico “Come la fisica integra le discipline mediche (cardiologia)” – Roma (5 incontri).
2000, 12 ottobre	Seminario “Titolazioni acido-base”.

LAVORI A STAMPA

- Johari M, Folland C, Saito Y, Oud MM, Parmar JM, Töpf A, Kurbatov S, Ampleeva M, Zakharova EY, Chekmareva IA, Shirokova KS, Atiakshin D, Gardeitchik T, Kamsteeg EJ, Medici E, Kaat LD, Bruels CC, Stafki SA, Estrella EA, Littel HR, Kunkel LM, Kang PB, Osei-Owusu I, Pais L, O’Leary M, Austin-Tse C, O’Donnell-Luria A, Mangilog B, Radio FC, D’Amico A, Ciolfi A, Tartaglia M, Perrin A, Goethem CV, Sole G, Martin-Négrier ML, Cossée M, Genetti CA, Valivullah ZM, Milic V, Kovacevic G, Kosac A, Moreno CAM, Camelo CG, Zanoteli E, Fahey MC, Beggs AH, Vissing J, Straub V, Savarese M, Tasca G, Voermans N, Laing NG, Udd B, Nishino I, Ravenscroft G. Missense variants in *TUBA4A* cause myotubulinopathies. medRxiv [Preprint]. 2025 Jun 28:2025.06.26.25330266. doi: 10.1101/2025.06.26.25330266. PMID: 40666348; PMCID: PMC12262762.
- Bruselles A, Mancini C, Chiriatti L, Carvetta M, Baroni MC, Cappelletti C, Caraffi SG, Celario M, Ciolfi A, Cordeddu V, De Falco A, Ferilli M, Garavelli L, Leoni C, Meossi C, Niceta M, Onesimo R, Peluso F, Politano D, Priolo M, Radio FC, Santorelli F, Signorini S, Sirchia F, Valente EM, Zampino G, Tartaglia M. **Expanding the mutational spectrum of ReNU syndrome: insights into 5' Stem-loop variants.** *Eur J Hum Genet.* 2025. doi: 10.1038/s41431-025-01820-1. (IF 5.2; IFc 4)
- Chiriatti L, Priolo M, Onesimo R, Carvetta M, Leoni C, Bruselles A, Radio FC, Cappelletti C, Ferilli M, Ricci D, Niceta M, Cordeddu V, Ciolfi A, Mancini C, Zampino G, Tartaglia M. **The Arg99Gln Substitution in HNRNPC Is Associated with a Distinctive Clinical Phenotype Characterized by Facial Dysmorphism and Ocular and Cochlear Anomalies.** *Genes (Basel).* 2025;16(2):176. doi:

10.3390/genes16020176. (IF 3.6; IFc 4)

- Contrò G, Baroni MC, Caraffi SG, Napoli M, Artuso R, Giliberti A, Bargiacchi S, Mancano G, Traficante G, Mucciolo M, Radio FC, Cordeddu V, Mancini C, Bottillo I, Pirro FA, Bonati MT, Becker CC, Carli D, Mussa A, Gonzalez MIA, Ruiz-Arana IL, Kumps C, Maystadt I, Moortgat S, Peker A, Piccione M, Grammatico P, Rostomashvili N, Lévy J, Scala M, Capra V, Torella A, van Eyk C, Isidor B, Cogne B, Srivastava S, Quinlan A, Vaisfeld A, Licchetta L, Frattini D, Graziano C, Severi G, Bacchi I, Soliani L, Sherr EH, Argilli E, Goel H, De Luca C, Leonardi S, Brancati F, Faletra F, Mio C, Braibanti S, Gargano G, Fusco C, Novelli A, Tartaglia M, Garavelli L. **CDK13-Related Disorder: Novel Insights From A Series of 27 Cases and Recommendations for Clinical Management.** *Clin Genet.* 2025. doi: 10.1111/cge.14726. (IF 4.1; IFc 4)
- Petillo R, De Maggio I, Piscopo C, Chetta M, Tarsitano M, Chiriatti L, Sannino E, Torre S, D'Antonio M, D'Ambrosio P, Rambaldi M, Cioce M, De Stefano V, Parisi MR, Telese A, Oro M, Rivieccio M, Radio FC, Mancini C, Niceta M, Cordeddu V, Bruselles A, Mammi C, Dattola A, Fioretti T, Esposito G, Novelli A, Tessitore A, Tessa A, Santorelli FM, Iolascon A, Monica MD, Tartaglia M, Priolo M. **Genomic Testing in Adults With Undiagnosed Rare Conditions: Improvement of Diagnosis Using Clinical Exome Sequencing as a First-Tier Approach.** *Clin Genet.* 2025. doi: 10.1111/cge.14715. (IF 4.1; IFc 4)
- Laurie S, Steyaert W, de Boer E, Polavarapu K, Schuermans N, Sommer AK, Demidov G, Ellwanger K, Paramonov I, Thomas C, Aretz S, Baets J, Benetti E, Bullich G, Chinnery PF, Clayton-Smith J, Cohen E, Danis D, de Sainte Agathe JM, Denommé-Pichon AS, Diaz-Manera J, Efthymiou S, Faivre L, Fernandez-Callejo M, Freeberg M, Garcia-Pelaez J, Guillot-Noel L, Haack TB, Hanna M, Hengel H, Horvath R, Houlden H, Jackson A, Johansson L, Johari M, Kamsteeg EJ, Kellner M, Kleefstra T, Lacombe D, Lochmüller H, López-Martín E, Macaya A, Marcé-Grau A, Maver A, Morsy H, Muntoni F, Musacchia F, Nelson I, Nigro V, Olimpio C, Oliveira C, Paulasová Schwabová J, Pauly MG, Peterlin B, Peters S, Pfundt R, Piluso G, Piscia D, Posada M, Reich S, Renieri A, Ryba L, Šablauskas K, Savarese M, Schöls L, Schütz L, Steinke-Lange V, Stevanin G, Straub V, Sturm M, Swertz MA, Tartaglia M, Te Paske IBAW, Thompson R, Torella A, Trainor C, Udd B, Van de Vondel L, van de Warrenburg B, van Reeuwijk J, Vandrovcova J, Vitobello A, Vos J, Vyhnáková E, Wijngaard R, Wilke C, William D, Xu J, Yaldiz B, Zalatnai L, Zurek B; Solve-RD DITF-GENTURIS; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD DITF-EURO-NMD; Solve-RD DITF-RND; Solve-RD consortium; Brookes AJ, Evangelista T, Gilissen C, Graessner H, Hoogerbrugge N, Ossowski S, Riess O, Schüle R, Synofzik M, Verloes A, Matalonga L, Brunner HG, Lohmann K, de Voer RM, Töpf A, Vissers LELM, Beltran S, Hoischen A. **Genomic reanalysis of a pan-European rare-disease resource yields new diagnoses.** *Nat Med.* 2025;31(2):478-489. doi: 10.1038/s41591-024-03420-w. (IF 50.5; IFc 50.5)
- Demidov G, Yaldiz B, Garcia-Pelaez J, de Boer E, Schuermans N, Van de Vondel L, Paramonov I, Johansson LF, Musacchia F, Benetti E, Bullich G, Sablauskas K, Beltran S, Gilissen C, Hoischen A, Ossowski S, de Voer R, Lohmann K, Oliveira C, Topf A, Vissers LELM; Solve-RD Consortium; Laurie S. **Comprehensive reanalysis for CNVs in ES data from unsolved rare disease cases results in new diagnoses.** *NPJ Genom Med.* 2024;9(1):49. doi: 10.1038/s41525-024-00436-6. (IF 5.3; IFc 6)
- Johansson LF, Laurie S, Spalding D, Gibson S, Ruvolo D, Thomas C, Piscia D, de Andrade F, Been G, Bijlsma M, Brunner H, Cimerman S, Dizjikan FY, Ellwanger K, Fernandez M, Freeberg M, van de Geijn GJ, Kanninga R, Maddi V, Mehtarizadeh M, Neerinx P, Ossowski S, Rath A, Roelofs-Prins D, Stok-Benjamins M, van der Velde KJ, Veal C, van der Vries G, Wadsley M, Warren G, Zurek B, Keane T, Graessner H, Beltran S, Swertz MA, Brookes AJ; Solve-RD consortium. **An interconnected data infrastructure to support large-scale rare disease research.** *Gigascience.* 2024;13:giae058. doi: 10.1093/gigascience/giae058. (IF 9.2; IFc 6)

- Blackburn PR, Ebstein F, Hsieh TC, Motta M, Radio FC, Herkert JC, Rinne T, Thiffault I, Rapp M, Alders M, Maas S, Gerard B, Smol T, Vincent-Delorme C, Cogné B, Isidor B, Vincent M, Bachmann-Gagescu R, Rauch A, Joset P, Ferrero GB, Ciolfi A, Husson T, Guerrot AM, Bacino C, Macmurdo C, Thompson SS, Rosenfeld JA, Faivre L, Mau-Them FT, Deb W, Vignard V, Agrawal PB, Madden JA, Goldenberg A, Lecoquierre F, Zech M, Prokisch H, Necpál J, Jech R, Winkelmann J, Koprušáková MT, Konstantopoulou V, Younce JR, Shinawi M, Mighton C, Fung C, Morel CF, Lerner-Ellis J, DiTroia S, Barth M, Bonneau D, Krapels I, Stegmann APA, van der Schoot V, Brunet T, Bußmann C, Mignot C, Zampino G, Wortmann SB, Mayr JA, Feichtinger RG, Courtin T, Ravelli C, Keren B, Ziegler A, Hasadsri L, Pichurin PN, Klee EW, Grand K, Sanchez-Lara PA, Krüger E, Bézieau S, Klinkhammer H, Krawitz PM, Eichler EE, Tartaglia M, Küry S, Wang T. **Loss-of-Function Variants in CUL3 Cause a Syndromic Neurodevelopmental Disorder.** *Ann Neurol.* 2024 Sep 20. doi: 10.1002/ana.27077. (IF 11.2; IFc 11.2)
- Martino S, D'Addabbo P, Turchiano A, Radio FC, Bruselles A, Cordeddu V, Mancini C, Stella A, Laforgia N, Capodiferro D, Simonetti S, Bagnulo R, Palumbo O, Marzano F, Tabaku O, Garganese A, Stasi M, Tartaglia M, Pesole G, Resta N. **Deep Intronic ETFDH Variants Represent a Recurrent Pathogenic Event in Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency.** *Int J Mol Sci.* 2024;25(17):9637. doi: 10.3390/ijms25179637. (IF 5.6; IFc 6)
- Carpentieri G, Cecchetti S, Bocchinfuso G, Radio FC, Leoni C, Onesimo R, Calligari P, Pietrantoni A, Ciolfi A, Ferilli M, Calderan C, Cappuccio G, Martinelli S, Messina E, Caputo V, Hüffmeier U, Mignot C, Auvin S, Capri Y, Lourenco CM, Russell BE, Neustad A, Brunetti Pierri N, Keren B, Reis A, Cohen JS, Heidlebaugh A, Smith C, Thiel CT, Salviati L, Zampino G, Campeau PH, Stella L, Tartaglia M and Flex E. **Dominantly acting variants in vacuolar ATPase subunits impair lysosomal/autophagolysosome function causing a multisystemic disorder with neurocognitive impairment and multiple congenital anomalies.** *HGG Adv.* 2024;5(4):100349. doi: 10.1016/j.xhgg.2024.100349. (IF 3.3; IFc 6)
- Kraft F*, Aliaga PR*, Franken L, Zajt K, Yuan W, Hasan D, Flex E, Hentschel A, Innes M, Zheng B, Suh DSJ, Knopp C, Lausberg E, Trapane P, Carroll R, McClatchey M, Fry A, Wang L, Giesselmann S, Lee TT, Hoang H, Baldridge D, Silverman GA, Radio FC, Bertini E, Ciolfi A, Blood K, de Sainte Agathe JM, Charles P, Bergant G, Diderich K, Streff H, Robak L, Oegema R, van Binsbergen E, Herriges J, Saunders C, Maier A, Wolking S, Weber Y, Lochmüller H, Polavarapu K, Nicolas G, Goldenberg A, Guyant L, Pope K, Hehmeyer K, Latner D, Quade A, Smol T, Caumes R, Duerinckx S, Depondt C, Van Paesschen W, Rieubland C, Poloni C, Guipponi M, Arcioni S, Meuwissen M, Jansen A, Rosenblum J, Haack T, Bertrand M, Gerstner L, Riess O, Schulz JB, Wagner N, Wiesmann M, Weis J, Eggermann T, Begemann M, Roos A, Häusler M, Pak SC, Tartaglia M, Bremer J, Schedl T, Frydman J, Elbracht M, Kurth I. **Brain malformations and seizures by impaired chaperonin function of TRiC.** *Science*, 2024, 386(6721):516-525. doi: 10.1126/science.adp8721. (IF44.7; IFc 44.7)
- Kalm T, Schob C, Völler H, Gardeitchik T, Gilissen C, Pfundt R, Klöckner C, Platzer K, Klabunde-Cherwon A, Ries M, Syrbe S, Beccaria F, Madia F, Scala M, Zara F, Hofstede F, Simon MEH, van Jaarsveld RH, Oegema R, van Gassen KLI, Holwerda SJB, Barakat TS, Bouman A, van Slegtenhorst M, Álvarez S, Fernández-Jaén A, Porta J, Accogli A, Mancardi MM, Striano P, Iacomino M, Chae JH, Jang S, Kim SY, Chitayat D, Mercimek-Andrews S, Depienne C, Kampmeier A, Kuechler A, Surowy H, Bertini ES, Radio FC, Mancini C, Pizzi S, Tartaglia M, Gauthier L, Genevieve D, Tharreau M, Azoulay N, Zaks-Hoffer G, Gilad NK, Orenstein N, Bernard G, Thiffault I, Denecke J, Herget T, Kortüm F, Kubisch C, Bähring R, Kindler S. **Etiological involvement of KCND1 variants in an X-linked neurodevelopmental disorder with variable expressivity.** *Am J Hum Genet.* 2024;111(6):1206-1221. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.04.019. (IF 9.8; IFc 6)

- Brugger M, Lauri A, Zhen Y, Gramegna LL, Zott B, Sekulić N, Fasano G, Kopajtich R, Cordeddu V, Radio FC, Mancini C, Pizzi S, Paradisi G, Zanni G, Vasco G, Carrozzo R, Palombo F, Tonon C, Lodi R, La Morgia C, Arelin M, Blechschmidt C, Finck T, Sørensen V, Kreiser K, Strobl-Wildemann G, Daum H, Michaelson-Cohen R, Ziccardi L, Zampino G, Prokisch H, Abou Jamra R, Fiorini C, Arzberger T, Winkelmann J, Caporali L, Carelli V, Stenmark H, Tartaglia M, Wagner M. **Bi-allelic variants in SNF8 cause a disease spectrum ranging from severe developmental and epileptic encephalopathy to syndromic optic atrophy.** *Am J Hum Genet.* 2024;111(3):594-613. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.02.005. (IF 9.8; IFc 6)
- Nurchis MC*, Radio FC*, Salmasi L, Heidar Alizadeh A, Raspolini GM, Altamura G, Tartaglia M, Dallapiccola B, Pizzo E, Gianino MM, Damiani G. **Cost-Effectiveness of Whole-Genome vs Whole-Exome Sequencing Among Children With Suspected Genetic Disorders.** *JAMA Netw Open.* 2024; 7(1):e2353514. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.53514. (*co-first authorship) (IF 13.8; IFc 13.8)
- Nurchis MC, Radio FC, Salmasi L, Alizadeh AH, Raspolini GM, Altamura G, Tartaglia M, Dallapiccola B, Damiani G. **Bayesian cost-effectiveness analysis of Whole genome sequencing versus Whole exome sequencing in a pediatric population with suspected genetic disorders.** *Eur J Health Econ.* 2023. doi: 10.1007/s10198-023-01644-0. (IF 5,271; IFc 6)
- Zuntini R, Cattani C, Pedace L, Miele E, Caraffi SG, Gardini S, Ficarella E, Pizzi S, Radio FC, Barone A, Piana S, Bertolini P, Corradi D, Marinelli M, Longo C, Motolese A, Zuffardi O, Tartaglia M, Garavelli L. **Case Report: Sequential postzygotic HRAS mutation and gains of the paternal chromosome 11 carrying the mutated allele in a patient with epidermal nevus and rhabdomyosarcoma: evidence of a multiple-hit mechanism involving HRAS in oncogenic transformation.** *Front Genet.* 2023. 14:1231434. doi: 10.3389/fgene.2023.1231434. (IF 4,772; IFc 6)
- Cesaroni CA, Pollazzon M, Mancini C, Rizzi S, Cappelletti C, Pizzi S, Frattini D, Spagnoli C, Caraffi SG, Zuntini R, Trimarchi G, Niceta M, Radio FC, Tartaglia M, Garavelli L, Fusco C. **Case report: Expanding the phenotype of FOXP1-related intellectual disability syndrome and hyperkinetic movement disorder in differential diagnosis with epileptic seizures.** *Front Neurol.* 2023;14:1207176. doi: 10.3389/fneur.2023.1207176. (IF 4,086; IFc 4)
- Nurchis MC, Raspolini GM, Heidar Alizadeh A, Altamura G, Radio FC, Tartaglia M, Dallapiccola B, Damiani G. **Organizational Aspects of the Implementation and Use of Whole Genome Sequencing and Whole Exome Sequencing in the Pediatric Population in Italy: Results of a Survey.** *J Pers Med.* 2023;13(6):899. doi: 10.3390/jpm13060899. (IF 3,508; IFc 4)
- Nurchis MC, Altamura G, Riccardi MT, Radio FC, Chillemi G, Bertini ES, Garlasco J, Tartaglia M, Dallapiccola B, Damiani G. **Whole genome sequencing diagnostic yield for paediatric patients with suspected genetic disorders: systematic review, meta-analysis, and GRADE assessment.** *Arch Public Health.* 2023;81(1):93. doi: 10.1186/s13690-023-01112-4. (IF 2.736; IFc 2)
- Yaldiz B, Kucuk E, Hampstead J, Hofste T, Pfundt R, Corominas Galbany J, Rinne T, Yntema HG, Hoischen A, Nelen M, Gilissen C; Solve-RD consortium. **Twist exome capture allows for lower average sequence coverage in clinical exome sequencing.** *Hum Genomics.* 2023;17(1):39. doi: 10.1186/s40246-023-00485-5. (IF 6,481; IFc 6)
- Jackson A, Lin SJ, Jones EA, Chandler KE, Orr D, Moss C, Haider Z, Ryan G, Holden S, Harrison M, Burrows N, Jones WD, Loveless M, Petree C, Stewart H, Low K, Donnelly D, Lovell S, Drosou K; Genomics England Research Consortium; Solve-RD consortium; Varshney GK, Banka S. **Clinical, genetic, epidemiologic, evolutionary, and functional delineation of TSPEAR-related autosomal recessive ectodermal dysplasia 14.** *HGG Adv.* 2023;4(2):100186. doi: 10.1016/j.xhgg.2023.100186. (IF 0.750; IFc ND)

- Priolo M, Zara E, Radio FC, Ciolfi A, Spadaro F, Bellacchio E, Mancini C, Pantaleoni F, Cordeddu V, Chiriatti L, Niceta M, Africa E, Mammi C, Melis D, Coppola S, Tartaglia M. **Clinical profiling of MRD48 and functional characterization of two novel pathogenic RAC1 variants.** *European Journal of Human Genetics*; <https://doi.org/10.1038/s41431-023-01351-7>. (IF 5.351; IFc 4)
- Coccia E, Valeri L, Zuntini R, Caraffi SG, Peluso F, Pagliai L, Vezzani A, Pietrangioli Z, Leo F, Melli N, Fiorini V, Greco A, Lepri FR, Pisaneschi E, Marozza A, Carli D, Mussa A, Radio FC, Conti B, Iascone M, Gargano G, Novelli A, Tartaglia M, Zuffardi O, Bedeschi MF, Garavelli L. **Prenatal clinical findings in RASA1-related Capillary Malformation-Arteriovenous Malformation Syndrome.** *Genes (Basel)*. 2023;14(3):549. doi: 10.3390/genes14030549. (IF 3.913; IFc 4)
- Salzano E, Niceta M, Pizzi S, Radio FC, Busè M, Mercadante F, Barresi S, Ferrara A, Mancini C, Tartaglia M, Piccione M. **Case report: Novel Compound Heterozygosity for pathogenic variants in MED23 in a syndromic patient with postnatal microcephaly.** *Front. Neurol.* 2023, 14:1090082. doi: 10.3389/fneur.2023.1090082. (IF 4.086 IFc 4)
- Priolo M, Mancini C, Radio FC, Chiriatti L, Ciolfi A, Cappelletti C, Cordeddu V, Pintomalli L, Brusco A, Mammi C, Tartaglia M. **Natural history of MRAS-related Noonan syndrome: evidence of mild adult-onset left ventricular hypertrophy and neuropsychiatric features.** *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2023. doi: 10.1002/ajmg.c.32034. (IF 3.359, IFc 4)
- Denommé-Pichon AS, Matalonga L, de Boer E, Jackson A, Benetti E, Banka S, Bruel AL, Ciolfi A, Clayton-Smith J, Dallapiccola B, Duffourd Y, Ellwanger K, Fallerini C, Gilissen C, Graessner H, Haack TB, Havlovicova M, Hoischen A, Jean-Marçais N, Kleefstra T, López-Martín E, Macek M Jr, Mencarelli MA, Moutton S, Pfundt R, Pizzi S, Posada M, Radio FC, Renieri A, Rooryck C, Ryba L, Safrrou H, Schwarz M, Tartaglia M, Thauvin-Robinet C, Thevenon J, Mau-Them FT, Trimouille A, Votypka P, de Vries BBA, Willemsen MH, Zurek B, Verloes A, Philippe C; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD SNV-indel working group; Solve-RD Consortia; Orphanomix Group; Vitobello A, Vissers LELM, Faivre L. **A Solve-RD ClinVar-based reanalysis of 1,522 index cases from ERN-ITHACA reveals common pitfalls and misinterpretations in exome sequencing.** *Genet Med*. 2023;100018. doi: 10.1016/j.gim.2023.100018. (IF 8.864; IFc 6)
- Niceta M, Pizzi S, Inzana F, Peron A, Bakhtiari S, Nizon M, Levy J, Mancini C, Cogné B, Radio FC, Agolini E, Cocciadiferro D, Novelli A, Salih MA, Recalcatti MP, Arancio R, Besnard M, Tabet AC, Kruer MC, Priolo M, Dallapiccola B, Tartaglia M. **Delineation of the clinical profile of CNOT2 haploinsufficiency and overview of the IDNA DFS phenotype.** *Clin Genet*. 2023, 103(2):156-166. doi: 10.1111/cge.14247. (IF 4.296; IFc 4)
- Ferilli M, Ciolfi A, Pedace L, Niceta M, Radio FC, Pizzi S, Miele E, Cappelletti C, Mancini C, Galluccio T, Andreani M, Iascone M, Chiriatti L, Novelli A, Micalizzi A, Matraxia M, Menale L, Faletra F, Prontera P, Pilotta A, Bedeschi MF, Capolino R, Baban A, Seri M, Mammi C, Zampino G, Digilio MC, Dallapiccola B, Priolo M, Tartaglia M. **Genome-Wide DNA Methylation Profiling Solves Uncertainty in Classifying NSD1 Variants.** *Genes (Basel)*. 2022, 13(11):2163. doi: 10.3390/genes13112163. (IF 3.913; IFc 4)
- Fasano G*, Muto V*, Radio FC*, Venditti M, Mosadegh N, Coppola S, Paradisi G, Zara E, Bazgir F, Ziegler A, Chillemi G, Bertuccini L, Tinari A, Vetro A, Pantaleoni F, Pizzi S, Conti LA, Petrini S, Bruselles A, Guarnetti Prandi I, Mancini C, Chandramouli B, Barth M, Bris C, Milani D, Selicorni A, Macchiaiolo M, Gonfiantini MV, Bartuli A, Marini R, Curry CJ, Guerrini R, Slavotinek A, Iascone M, Dallapiccola B, Ahmadian RM, Lauri A, Tartaglia M. **Dominant ARF3 variants disrupt Golgi integrity and cause a neurodevelopmental disorder recapitulated in zebrafish.** (*co-first authorship) *Nature Communications*, 2022, 13(1):6841. doi:

10.1038/s41467-022-34354-x. (IF 17.694; IFc 17.694)

- Flex E, Albadri S, Radio FC, Cecchetti S, Lauri A, Priolo M, Kissopoulos M, Carpentieri G, Fasano G, Venditti M, Magliocca V, Bellacchio E, Welch CL, Colombo PC, Kochav SM, Chang R, Barrick R, Trivisano M, Micalizzi A, Borghi R, Mancini C, Pizzi S, De Santis F, Rosello M, Specchio N, Compagnucci C, McWalter K, Chung WK, Del Bene F, Tartaglia M. **Dominantly acting KIF5B variants with pleiotropic cellular consequences cause variable clinical phenotypes.** *Hum Mol Genet.* 2023;32(3):473-488. doi: 10.1093/hmg/ddac213. (IF 6.150; IFc 6)
- Dhombres F, Morgan P, Chaudhari BP, Filges I, Sparks TN, Lapunzina P, Roscioli T, Agarwal U, Aggarwal S, Beneteau C, Cacheiro P, Carmody LC, Collardeau-Frachon S, Dempsey EA, Dufke A, Duyzend MH, El Ghosh M, Giordano JL, Glad R, Grinfelde I, Iliescu DG, Ladewig MS, Munoz-Torres MC, Pollazzon M, Radio FC, Rodo C, Silva RG, Smedley D, Sundaramurthi JC, Toro S, Valenzuela I, Vasilevsky NA, Wapner RJ, Zemet R, Haendel MA, Robinson PN. **Prenatal phenotyping: A community effort to enhance the Human Phenotype Ontology.** *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2022, 190(2):231-242. doi: 10.1002/ajmg.c.31989. (IF 3.908; IFc 4)
- Alves CAPF, Sherbini O, D'Arco F, Steel D, Kurian MA, Radio FC, Ferrero GB, Carli D, Tartaglia M, Balci TB, Powell-Hamilton NN, Schrier Vergano SA, Reutter H, Hoefele J, Günthner R, Roeder ER, Littlejohn RO, Lessel D, Lüttgen S, Kentros C, Anyane-Yeboah K, Catarino CB, Mercimek-Andrews S, Denecke J, Lyons MJ, Klopstock T, Bhoj EJ, Bryant L, Vanderver A. **Brain Abnormalities in Patients with Germline Variants in H3F3: Novel Imaging Findings and Neurologic Symptoms Beyond Somatic Variants and Brain Tumors.** *AJNR Am J Neuroradiol.* 2022, 43(7):1048-1053. doi: 10.3174/ajnr.A7555. (IF 4.966; IFc 4)
- Priolo M, Mancini C, Pizzi S, Chiriatti L, Radio FC, Cordeddu C, Pintomalli L, Mammi C, Dallapiccola B, Tartaglia M. **Complex Presentation of Hao-Fountain Syndrome Solved by Exome Sequencing Highlighting Co-Occurring Genomic Variants.** *Genes* 2022, 13(5):889. doi: 10.3390/genes13050889. (IF 4.096; IFc 4)
- Christensen MB, Levy AM, Mohammadi NA, Niceta M, Kaiyrzhanov R, Dentici ML, Al Alam C, Alesi V, Benoit V, Bhatia KP, Bierhals T, Boßelmann CM, Buratti J, Callewaert B, Ceulemans B, Charles P, De Wachter M, Dehghani M, D'haenens E, Doco-Fenzy M, Geßner M, Gobert C, Guliyeva U, Haack TB, Hammer TB, Heinrich T, Hempel M, Herget T, Hoffmann U, Horvath J, Houlden H, Keren B, Kresge C, Kumps C, Lederer D, Lermine A, Magrinelli F, Maroofian R, Vahidi Mehrjardi MY, Moudi M, Müller AJ, Oostra AJ, Pletcher BA, Ros-Pardo D, Samarasekera S, Tartaglia M, Van Schil K, Vogt J, Wassmer E, Winkelmann J, Zaki MS, Zech M, Lerche H, Radio FC, Gomez-Puertas P, Möller RS, Tümer Z. **Biallelic variants in ZNF142 lead to a syndromic neurodevelopmental disorder.** *Clin Genet.* 2022, 102(2):98-109. doi: 10.1111/cge.14165. (IF 4.296; IFc 4)
- Priolo M, Palermo V, Aiello F, Ciolfi A, Pannone L, Muto V, Motta M, Mancini C, Radio FC, Niceta M, Leoni C, Pintomalli L, Carrozzo R, Rajola G, Mammi C, Zampino G, Martinelli S, Dallapiccola B, Pichierri P, Tartaglia M. **SHP2's gain-of-function in Werner syndrome causes childhood disease onset likely resulting from negative genetic interaction.** *Clin Genet.* 2022, 102(1):12-21. doi: 10.1111/cge.14140. (IF 4.438; IFc 4)
- Nurchis MC, Riccardi MT, Radio FC, Chillemi G, Bertini ES, Tartaglia M, Cicchetti A, Dallapiccola B, Damiani G. **Incremental net benefit of whole genome sequencing for newborns and children with suspected genetic disorders: Systematic review and meta-analysis of cost-effectiveness evidence.** *Health policy,* 2022, 126(4):337-345. doi: 10.1016/j.healthpol.2022.03.001. (IF 2,980; IFc 4)
- de Boer E, Yaldiz B, Denommé-Pichon AS, Matalonga L, Laurie S; Solve-RD SNV-indel working group; Solve-RD-DITF-ITHACA. **Genome-wide variant calling in reanalysis of exome sequencing data uncovered a pathogenic TUBB3 variant.** *Eur J Med Genet.* 2022;65(1):104402. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104402. (IF 3,636; IFc

4)

- Fasham J*, Lin S*, Ghosh P*, Radio FC*, Farrow EG, Thiffault I, Kussmanm J, Zhou D, Hemming R, Zahka K, Chioza BA, Rawlins LE, Wenger OK, Gunning AC, Pizzi S, Onesimo R, Zampino G, Barker E, Osawa N, Rodriguez MC, Neuhaus TM, Zackai EH, Keena B, Capasso J, Levin AV, Bhoj E, Li D, Hakonarson H, Wentzensen IM, Jackson A, Chandler KE, Coban-Akdemir ZH, Posey JE, Banka S, Lupski JR, Sheppard SE, Tartaglia M, Triggs-Raine B, Crosby AH, Baple EL. **Elucidating the clinical spectrum and molecular basis of HYAL2 deficiency** (*co-first authorship) *Gen in Med*, 2022;24(3):631-644. doi: 10.1016/j.gim.2021.10.014. (IF 8,904; IFc 6)
- Tartaglia M, Radio FC, Dallapiccola B. **Impatto della genomica nella diagnosi delle malattie rare**. *Prospettive in Pediatria*, 2021; 51 (203): 212-223.
- Motta M, Fasano G, Gredy S, Brinkmann J, Bonnard AA, Simsek-Kiper PO, Gulec EY, Essaddam L, Guarnetti Prandi I, Venditti M, Pantaleoni F, Radio FC, Ciolfi A, Petrini S, Consoli F, deBoer E, Vissers L, Rossi C, De Luca A, Gelb BD, Dallapiccola B, Lauri A, Chillemi G, Schuh K, Cavé H, Zenker M, Tartaglia M. **SPRED2 Loss-of-Function Causes a Recessive Noonan Syndrome-like phenotype**. *Am J Hum Genet*, 2021;108(11):2112-2129. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.09.007. (IF 10,500; IFc 10,500)
- Battaglia DI, Gambardella ML, Veltri S, Contaldo I, Chillemi G, Veredice C, Quintiliani M, Leoni C, Onesimo R, Verdolotti T, Radio FC, Martinelli D, Trivisano M, Specchio N, Dravet C, Tartaglia M, Zampino G. **Epilepsy and BRAF mutations: phenotypes, natural history and genotype-phenotype correlations**. *Genes*, 2021;12(9):1316. doi: 10.3390/genes12091316. (IF 3,759; IFc 4)
- Contrò G, Micalizzi A, Giangiobbe S, Caraffi SG, Zuntini R, Rosato S, Pollazzon M, Terracciano A, Napoli M, Rizzi S, Salerno GG, Radio FC, Niceta M, Parrini E, Fusco C, Gargano G, Guerrini R, Tartaglia M, Novelli A, Zuffardi O, Garavelli L. **Posterior lissencephaly associated with subcortical band heter-otopia due to a variation in the CEP85L gene: a case report and refining of the phenotypic spectrum**. *Genes*, 2021;12(8):1208. doi: 10.3390/genes12081208. (IF 3,759; IFc 4)
- Richard EM, Bakhtiari S, Marsh APL, Kaiyrzhanov R, Wagner M, Shetty S, Pagnozzi A, Nordlie SM, Guida BS, Cornejo P, Magee H, Liu J, Norton BY, Webster RI, Worgan L, Hakonarson H, Li J, Guo Y, Jain M, Blessen A, Rodan LH, Abbott MA, Comi A, Cohen JS, Alhaddad B, Meitinger T, Lenz D, Ziegler A, Kotzaeridou U, Brunet T, Chassevent A, Smith-Hicks C, Ekstein J, Weiden T, Hahn A, Zharkinbekova N, Turnpenny P, Tucci A, Yelton M, Horvath R, Gungor S, Hiz S, Oktay Y, Lochmuller H, Zollino M, Morleo M, Marangi G, Nigro V, Torella A, Pinelli M, Amenta S, TUDP Study Group, Husain RA, Grossmann B, Rapp M, Steen C, Marquardt I, Grimme M, Grasshoff U, Korenke GC, Owczarek-Lipska M, Neidhardt J, Radio FC, Mancini C, Claps Sepulveda DJ, McWalter K, Begtrup A, Crunk A, Guillen Sacoto MJ, Person R, Schnur RE, Mancardi MM, Kreuder F, Striano P, Zara F, Chung WK, Marks WA, Tartaglia M, Salpietro V, Christodoulou J, Kaslin J, Padilla-Lopez S, Bilguvar K, Munchau A, Ahmed ZM, Hufnagel RB, Fahey MC, Maroofian R, Houlden H, Sticht H, Mane SM, Rad A, Vona B, Jin SC, Haack TB, Makowski C, Hirsch Y, Riazuddin S, Kruer MC. **Biallelic variants in SPATA5L1 lead to intellectual disability, spastic-dystonic cerebral palsy, epilepsy and hearing loss**. *Am J Hum Genet*, 2021;108(10):2006-2016. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.08.003. (IF 10,500; IFc 10,500)
- Priolo M, Radio FC, Pizzi S, Pintomalli L, Pantaleoni F, Mancini C, Cordeddu V, Africa E, Mammi C, Dallapiccola B, Tartaglia M. **Co-occurring heterozygous CNOT3 and SMAD6 truncating variants: unusual presentation and refinement of the IDDSADF phenotype**. *Genes (Basel)* 2021;12(7):1009. doi: 10.3390/genes12071009. (IF 3,759; IFc 4)
- Trimarchi G, Caraffi SG, Radio FC, Barresi S, Contrò G, Pizzi S, Maini I, Pollazzon M, Fusco C, Sassi S, Nicoli D, Napoli M, Pascarella R, Gargano G, Zuffardi O, Tartaglia M, Garavelli L. **Adducted thumb and peripheral polyneuropathy: diagnostic supports in suspecting White-Sutton syndrome. Case report and**

- review of the literature.** *Genes (Basel)*. 2021;12(7):950. doi: 10.3390/genes12070950. (IF 3,759; IFc 4)
- Peluso F, Caraffi SG, Zuntini R, Trimarchi G, Ivanovski I, Valeri L, Barbieri V, Marinelli M, Pancaldi A, Melli N, Cesario C, Agolini E, Cellini E, Radio FC, Crisafi A, Napoli M, Guerrini R, Tartaglia M, Novelli A, Gargano G, Zuffardi O, Garavelli L. **Whole exome sequencing is the minimal technological approach in probands born to consanguineous couples.** *Genes (Basel)*. 2021;12(7):962. doi: 10.3390/genes12070962. (IF 3,759; IFc 4)
 - Leoni C, Tedesco M, Radio FC, Chillemi G, Leone A, Bruselles A, Ciolfi A, Stellacci E, Pantaleoni F, Butera G, Rigante D, Onesimo R, Tartaglia M, Zampino G. **Broadening the phenotypic spectrum of B3GALT6-associated phenotypes.** *Am J Med Genet A*. 2021;185(10):3153-3160. doi: 10.1002/ajmg.a.62399. (IF 2,125; IFc 2)
 - Schüle R, Timmann D, Erasmus CE, Reichbauer J, Wayand M, Solve-RD-DITF-RND, van de Warrenburg B, Schöls L, Wilke C, Bevot A, Zuchner S, Beltran S, Laurie S, Matalonga L, Graessner H, Synofzik M, The Solve-RD Consortium. **Solving unsolved rare neurological diseases—a Solve-RD viewpoint.** *Eur J Hum Genet*, 2021. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00901-1>. (IF 3,636; IFc 4)
 - de Boer E, Ockeloen CW, Matalonga L, Horvath R, Solve-RD SNV-indel working group, Rodenburg RJ, Coenen MJH, Janssen M, Henssen D, Gilissen C, Steyaert W, Paramonov I, Solve-RD-DITF-ITHACA, Trimouille A, Kleefstra T, Verloes A, Vissers LELM. **A MT-TL1 variant identified by whole exome sequencing in an individual with intellectual disability, epilepsy, and spastic tetraparesis.** *Eur J Hum Genet*, 2021. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00900-2> (IF 3,636; IFc 4)
 - Matalonga L, Hernandez-Ferrer C, Piscia D, Solve-RD SNV-indel working group, Schüle R, Synofzik M, Töpf A, Vissers LELM, de Over R, Solve-RD DITF-GENTURIS, Solve-RD DITF-ITHACA, Solve-RD DITF-euroNMD, Solve-RD DITF-RND, Tonda R, Laurie S, Fernandez-Callejo M, Picó D, Garcia-Linares C, Papakonstantinou A, Corvò A, Joshi R, Diez H, Gut I, Hoischen A, Graessner O, Beltran S, the Solve-RD Consortia. **Solving patients with rare diseases through programmatic reanalysis of genome-phenome data.** *Eur J Hum Genet*, 2021. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00852-7> (IF 3,636; IFc 4)
 - Zurek B, Ellwanger K, Vissers LELM, Schüle R, Synofzik M, Töpf A, de Voer RM, Laurie S, Matalonga L, Gilissen C, Ossowski S, Hoen PAC, Vitobello A, Schulze-Hentrich JM, Riess O, Brunner HG, Brookes AJ, Rath A, Bonne G, Gumus G, Verloes A, Hoogerbrugge N, Evangelista T, Harmuth T, Swertz M, Spalding D, Hoischen A, Beltran S, Graessner H, Solve-RD consortium. **Solve-RD: systematic pan-European data sharing and collaborative analysis to solve rare diseases.** *Eur J Hum Genet*, 2021, accepted. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00859-0> (IF 3,636; IFc 4)
 - Bowles B, Ferrer A, Nishimura C, Rey T, Leheup B, Sullivan J, Schoch K, Stong N, Agolini E, Cocciaferro D, Williams A, Cummings A, Loddo S, Genovese S, Roadhouse C, McWalter K, LeBlanc K, Wentzensen I, Li C, Babovic-Vuksanovic D, Lanpher BC, Dentici ML, Ankala A, Hamm JA, Dallapiccola B, Radio FC, Shashi V, Gérard B, Bloch-Zupan A, Smith R, Klee EW. **TSPEAR Variants are Primarily Associated with Ectodermal Dysplasia and Tooth Agenesis but Not Hearing Loss: A Novel Cohort Study.** *Am J Med Genet A*. 2021 Aug;185(8):2417-2433. doi: 10.1002/ajmg.a.62347. (IF 2,125; IFc 2)
 - Pavinato L, Trajkova S, Grosso E, Giorgio E, Bruselles A, Radio FC, Pippucci T, Dimartino P, Tartaglia M, De Rubeis S, Buxbaum J, Ferrero GB, Keller R, Brusco A. **Expanding the clinical phenotype of the ultra-rare Skraban-Deardorff syndrome: two novel individuals with WDR26 loss-of-function variants and a literature review.** *Am J Med Genet A*, 2021, 185(6):1712-1720. doi: 10.1002/ajmg.a.62157. (IF 2,125; IFc 2)
 - Radio FC, Pang K, Ciolfi A, Levy MA, Hernández-García A, Pedace L, Pantaleoni F,

- Liu Z, de Boer E, Jackson A, Bruxelles A, McConkey H, Stellacci E, Lo Cicero S, Motta M, Carrozzo R, Dentici ML, McWalter K, Desai M, Monaghan KG, Telegrafi A, Philippe C, Vitobello A, Au M, Grand K, Sanchez-Lara PA, Baez J, Lindstrom K, Kulch P, Sebastian J, Madan-Khetarpal S, Roadhouse C, MacKenzie J, Monteleone B, Saunders CJ, Cuevas JKJ, Cross L, Zhou D, Hartley T, Sawyer S, PaoliMonteiro F, Vertemati Secches T, Kok F, Schultz-Rogers LE, Macke EL, Morava E, Klee EW, Kemppainen J, Iascone M, Seliorni A, Tenconi R, Amor DJ, Pais L, Gallacher L, Turnpenny P, Stals K, Ellard S, Cabet S, Lesca G, Pascal J, Steindl K, Ravid S, Weiss K, Castle A, Carter M, Kalsner L, de Vries BBA, van Bon BW, Wevers MR, Pfundt R, Stegmann APA, Kerr B, Kingston HM, Chandler KE, Sheehan W, Elias AF, Shinde D, Towne M, Robin NH, Goodloe D, Vanderver A, Sherbini O, Bluske K, Hagelstrom RT, Zanusi C, Faletra F, Musante L, Kurtz-Nelson EC, Earl RK, Anderlid B-M, Morin G, van Slegtenhorst M, Diderich KEM, Brooks AS, Gribnau J, Boers RG, Finestra TR, Carter LB, Rauch A, Gasparini P, Boycott KM, Barakat TS, Graham Jr. JM, Faivre L, Banka S, Wang T, Eichler EE, Priolo M, Dallapiccola B, Visser LELM, Sadikovic B, Scott DA, Holder Jr J, Tartaglia M. **SPEN haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome and is associated with a distinctive epigenetic signature of the X chromosome in females.** *Am J Hum Genet.* 2021;108(3):502-516. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.01.015. (IF 10,500; IFc 10,500)
- Scott A, Di Giosaffatte N, Pinna V, Daniele P, Corno S, D'Ambrosio V, Andreucci E, Marozza A, Sirchia F, Tortora G, Mangiameli D, Di Marco C, Romagnoli M, Donati I, Zonta A, Grosso E, Naretto VG, Mastromoro G, Versacci P, Pantaleoni F, Radio FC, Mazza T, Damante G, Papi L, Mattina T, Giancotti A, Pizzuti A, Laberge A-M, Tartaglia M, Delrue M-A, De Luca A. **When to test fetuses for RASopathies? Proposition from a systematic analysis of 352 multicenter cases and a postnatal cohort.** *Genet Med.* 2021;23(6):1116-1124. doi: 10.1038/s41436-020-01093-7. (IF 9,937; IFc 6)
 - Lahrouchi N, Postma AV, Salazar CM, De Laughter DM, Tjong F, Piherová L, Bowling FZ, Zimmerman D, Lodder EM, Ta-Shma A, Perles Z, Beekman L, Ilgun A, Gunst Q, Hababa M, Škorić-Milosavljević D, Stránecký V, Tomek V, de Knijff P, de Leeuw R, Robinson JY, Burn SC, Mustafa H, Ambrose M, Moss T, Jacober J, Niyazov DM, Rousounides A, Aristidou-Kallika A, Tanteles G, Ange-Line B, DenomméPichon A-S, Francannet C, Ortiz D, Haak MC, Harkel ADJT, Manten GTR, Dutman AC, Bouman K, Magliozzi M, Radio FC, Santen GWE, Herkert JC, Elpeleg O, van den Hoff MJB, Mulder B, Airola MV, Kmoch S, Barnett JV, Clur S-A, Frohman MA, Bezzina CR. **Bi-allelic loss-of-function variants in PLD1 cause congenital right-sided cardiac valve defects and neonatal cardiomyopathy.** *J Clin Invest.* 2021;131(5):e142148. doi:10.1172/JCI142148. (IF 12,282; IFc 12,282)
 - Pavinato L, Villamor-Payà M, Sanchiz-Calvo M, Andreoli C, Gay M, Vilaseca M, Arauz-Garofalo G, Ciolfi A, Bruxelles A, Pippucci T, Prota V, Carli D, Giorgio E, Radio FC, Antona V, Giuffrè M, Ranguin K, Colson C, De Rubeis S, Dimartino P, Buxbaum J, Ferrero GB, Tartaglia M, Martinelli S, Stracker TH, Brusco A. **Functional analysis of TLK2 variants and their proximal interactomes implicates impaired kinase activity and chromatin maintenance defects in their pathogenesis.** *Journal of Medical Genetics.* 2020: jmedgenet-2020-107281. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107281. (IF 4.943; IFc 6)
 - Bryant L, Li D, Cox SG, Marchione D, Joiner EF, Wilson K, Janssen K, Lee P, March ME, Nair D, Sherr E, Fregeau B, Wierenga K, Wadley A, Mancini GMS, Powell-Hamilton N, van de Kamp J, Grebe T, Dean J, Ross A, Crawford HP, Powis Z, Cho M, Willing MC, Manwaring L, Schot R, Nava C, Afenjar A, Lessel D, Wagner M, Klopstock T, Winkelmann J, Catarino C, Retterer K, Schuette JL, Innis JW, Pizzino A, Lüttgen S, Denecke J, Strom TM, Monaghan KG; DDD Study, Yuan Z-F, Crump JG, Dubbs H, Bend R, Lee JA, Lyons MJ, Hoefele J, Günthner R, Reutter H, Keren B, Radtke K, Sherbini O, Mrokse C, Helbig KL, Odent S, Cogne B, Mercier S,

- Bezieau S, Besnard T, Kury S, Redon R, Reinson K, Wojcik MH, Öunap K, Ilves P, Innes AM, Kernohan KD; Care4Rare Canada Consortium, Costain G, Meyn MS, Chitayat D, Zackai E, Lehman A, Kitson H; CAUSES Study, Martin MG, Martinez-Agosto JA, Nelson SF, Palmer CGS, Papp JC, Parker NH, Sinsheimer JS, Vilain E, Wan J, Yoon AJ, Zheng A, Brimble E, Ferrero GB, Radio FC, Carli D, Barresi S, Brusco A, Tartaglia M, Thomas JM, Umana L, Weiss MM, Gotway G, Stuurman KE, Thompson M, McWalter K, Stumpe CTRM9, Stevens SJC, Stegmann APA, Tveten K, Vølle A, Prescott T, Fagerberg C, Laulund LW, Larsen MJ, Byler M, Lebel RR, Hurst AC, Dean J, Schrier Vergano SA, Norman J, Mercimek-Andrews S, Neira J, Van Allen MI, Longo N, Sellars E, Louie RJ, Cathey SS, Brokamp E, Heron D, Snyder M, Vanderver A, Simon C, de la Cruz X, Padilla N, Chung W, Garcia B, Hakonarson HH, Bhoj EJ. **Histone H3.3 beyond cancer: Germline mutations in histone 3 family 3A and 3B mechanism of a novel neurodegenerative disorder in 46 patients.** *Sci Adv.* 2020;6(49):eabc9207. doi: 10.1126/sciadv.abc9207. (IF 13.116; IFc 13.116)
- Antona V, Scalia F, Giorgio E, Radio FC, Brusco A, Oliveri M, Corsello G, Lo Celso F, Vadalà M, de Macario EC, Macario AJL, Cappello F, Giuffrè M. **A novel disease with early onset, motor neuropathy, and a CCT5 chaperonin mutation.** *Int J Mol Sci.* 2020;21(20):7631. doi: 10.3390/ijms21207631. (IF 4.556; IFc 6)
 - Loddo S, Alesi V, Radio FC, Genovese S, Calvieri G, Di Tommaso S, Orlando V, Bertini E, Dentici ML, Novelli A, Dallapiccola B. **The PPP1R21 gene-related syndrome: report of an adult patient and review.** *Am J Med Genet A.* 2020;182(12):3014-3022. doi: 10.1002/ajmg.a.61889. (IF 2,125; IFc 2)
 - Lissewski C, Chune V, Pantaleoni F, De Luca A, Capri Y, Brinkmann J, Lepri F, Daniele P, Leenders E, Mazzanti L, Scarano E, Radio FC, Kutsche K, Küchler A, Gérard M, Amiel J, Vial Y, van der Burgt I, Andreucci E, Mastromoro G, Digilio MC, Cave H, Tartaglia M, Zenker M. **Variants of SOS2 are a rare cause of Noonan syndrome with particular predisposition for lymphatic complications.** *Eur J Hum Genet.* 2021;29(1):51-60. doi: 10.1038/s41431-020-00708-6. (IF 3,650; IFc 4)
 - Motta M, Pannone L, Pantaleoni F, Bocchinfuso G, Radio FC, Cecchetti S, Ciolfi A, Di Rocco M, Elting MW, Brilstra EH, Boni S, Mazzanti L, Tamburrino F, Walsh L, Payne K, Fernández-Jaén A, Ganapathi M, Chung WK, Grange DK, Dave-Wala A, Reshmi SC, Bartholomew DW, Mouhlas D, Carpentieri G, Bruxelles A, Pizzi S, Bellacchio E, Picci-Sparascio F, Liśewski C, Brinkmann J, Waclaw RR, Waisfisz Q, van Gassen K, Wentzensen IM, Morrow MM, Álvarez S, De Luca A, Giuseppe Zampino G, Rossi C, Seri M, Gelb BD, Zenker M, Dallapiccola B, Stella L, Prada CE, Martinelli S, Flex E, Tartaglia M. **Boosted MAPK1 function causes a novel neurodevelopmental disorder within the RASopathy clinical spectrum.** *Am J Hum Genet.* 2020;107(3):499-513. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.06.018. (IF 10,500; IFc 10,500)
 - Rigante D, Stellacci E, Leoni C, Onesimo R, Radio FC, Pizzi S, Giorgio V, Tornosello A, Tartaglia M, Zampino G. **Biallelic TRNT1 variants in a child with B cell immunodeficiency, periodic fever and developmental delay without sideroblastic anemia (SIFD variant).** *Immunol Lett.* 2020;225:64-65. doi: 10.1016/j.imlet.2020.06.012. (IF 3,276; IFc 2)
 - Drivas TG, Li D, Nair D, Alaimo JT, Alders M, Altmüller J, Barakat TS, Bebin EM, Bertsch NL, Blackburn PR, Blesson A, Bouman A, Brockmann K, Brunelle P, Burmeister M, Denecke C, Dieux-Coëslie A, Dubbs H, Ferrer A, Gal D, Grote LE, Gunderson LB, Hasadsri L, Jain M, Karamov C, Keena B, Klee EW, Kloth K, Lace B, Macchiaiolo M, Marcadier JL, Milunsky JM, Napier MP, Ortiz-Gonzalez XR, Pichurin PN, Pinner J, Powis Z, Prasad C, Radio FC, Rasmussen KJ, Renaud DL, Rush ET, Saunders C, Selcen D, Seman AR, Shinde DN, Smith ED, Smol T, Snijders Blok L, Stoler JM, Tang S, Tartaglia M, Thompson ML, van de Kamp JM, Wang J, Weise D, Weiss K, Woitschach R, Wollnik B, Yan H, Zackai EH, Zampino G, Bhoj E. **A second cohort of CHD3 patients expands the molecular mechanisms 2**

- known to cause Snijders Blok-Campeau syndrome.** *Eur J Hum Genet.* 2020;28(10):1422-1431. doi: 10.1038/s41431-020-0654-4. (IF 3,650; IFc 4)
- Zhang LX, Lemire GT, Gonzaga-Jauregui C, Molidpere S, Galaz-Montoya C, Liu DS, Verloes A, Shillington A, Izumi K, Keena B, Zackai E, Li D, Bhoj E, Tarpinian JM, Bedoukian E, Kukolich MK, Innes M, Schartzentruber J, Ediae GU, Sawyer S, Nair KM, Soumya PC, Subbaraman R, Probst F, Bassetti JA, Sutton RV, Gibbs RA, Brown C, Boone P, Holm I, Tartaglia M, Cirillo Silengo M, Ferrero GB, Niceta M, Dentici ML, Radio FC, Keren B, Wells C, Coubes C, Laquerrière A, Aziza J, Dubucs C, Nampoothiri S, Mowat D, Patel M, Bracho A, Cammarata-Scalisi F, Gezdirici A, Fernandez-Jaen A, Hauser N, Zarate YA, Bosanko K, Dieterich K, Carey J, Chong J, Bamshad M, Lee BH, Yang XJ, Lupski JR, Campeau PM. **Further Delineation of the Clinical Spectrum of KAT6B Disorders and Allelic Series of Pathogenic Variants.** *Genet Med.* 2020;22(8):1338-1347. doi: 10.1038/s41436-020-0811-8. (IF 9,937; IFc 6)
 - Cordeddu V, Macke EL, Radio FC, Lo Cicero S, Pantaleoni F, Tatti M, Bellacchio E, Ciolfi A, Agolini E, Bruselles A, Brunetti-Pierri N, Suri M, Josephs KS, McEntagart M, Lanpher B, Nickels KC, Haworth A, Reed L, Cappuccio G, Mammi I, Tarnowski JM, Novelli A, Deciphering Developmental Disorders Study, Melis D, Callewaert B, Dallapiccola B, Klee E, Tartaglia M. **Refinement of the clinical and mutational spectrum of UBE2A deficiency syndrome.** *Clin Genet.* 2020;98(2):172-178. doi: 10.1111/cge.13775. (IF 3,578; IFc 4)
 - Kalailingam P, Wang KQ, Toh XR, Chandrakanthan M, Hasan Z, Nguyen TQ, Habib C, Schif A, Radio FC, Dallapiccola B, Weiss K, Nguyen LN. **Deficiency of Mfsd7c affects brain development by suppressing blood vessel development in the Fowler's syndrome.** *J Clin Invest.* 2020;130(8):4081-4093. doi: 10.1172/JCI136727. (IF 13,251; IFc 13.251)
 - Smith M, Alexander E, Marcinkute R, Dan D, Rawson M, Banka S, Gavin J, Mina H, Riccardi F, Radio FC, Havlovicova M, Cassina M, Emandi AC, Fradin M, Gompertz L, Nordgren A, Traberg R, Rossi M, Trimouille A, Sowmyalakshmi R, Dallapiccola B, Renieri A, Faivre L, Verloes A, Kerr B, Clayton-Smith J and Douzgou S. **Telemedicine approach of the European Reference Network ITHACA for the diagnosis and management of patients with rare developmental disorders.** *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):103. doi: 10.1186/s13023-020-1349-1. (IF 3,687; IFc 4)
 - Dong X, Tan NB, Howell KB, Barresi S, Freeman JL, Vecchio D, Piccione M, Radio FC, Calame D, Zong S, Eggers S, Scheffer I, Tan TY, Van Bergen NJ, Tartaglia M, Christodoulou J, White SM. **Biallelic loss-of-function NRROS variants impairing active 1TGF- β 1 delivery cause a severe infantile onset neurodegenerative condition with intracranial calcification.** *Am J Hum Gene.* 2020, 106: 559-569. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.02.014>. (IF 10,500; IFc 10,500)
 - Martinelli S, Pannone L, Lisowski C, Brinkmann J, Flex E, Schanze D, Calligari P, Anselmi M, Pantaleoni F, Canale VC, Radio FC, Ioannides A, Rahner N, Schanze I, Josifova D, Bocchinfuso G, Ryten M, Stella L, Tartaglia M, Zenker M. **Pathogenic PTPN11 variants involving the poly-glutamine Gln²⁵⁵-Gln²⁵⁶-Gln²⁵⁷ stretch highlight the relevance of helix B in SHP2's functional regulation.** *Human Mutation.* 2020;41(6):1171-1182. doi: 10.1002/humu.24007. (IF 5,359; IFc 8)
 - Ciolfi A, Aref-Eshghi E, Pizzi S, Pedace L, Miele E, Kerkhof J, Flex E, Martinelli S, Radio FC, Ruivenkamp CAL, Santen GWE, Bijlsma E, Barge-Schaapveld D, Öunap K, Mok Siu V, Kooy RF, Dallapiccola B, Sadikovic B, Tartaglia M. **Frameshift mutations at the C-terminus of HIST1H1E result in a specific DNA hypomethylation signature.** *Clinical Epigenetics* 2020;12(1):7. doi: 10.1186/s13148-019-0804-0. (IF 6,091; IFc 6)
 - Flex E, Martinelli S, Van Dijck A, Ciolfi A, Cecchetti S, Coluzzi E, Pannone L, Andreoli C, Radio FC, Pizzi S, Carpentieri G, Bruselles A, Catanzaro G, Pedace L, Miele E, Carcarino E, Ge X, Chijiwa C, Lewis MES, Meuwissen M, Kenis S, Van der

- Aa N, Larson A, Brown K, Wasserstein MP, Skotko BG, Karayiorgou M, Roos JL, Van Gassen KL, Koopmans M, Bijlsma EK, Santen GWE, Barge-Schaapveld DQCM, Ruivenkamp CAL, Hoffer MJV, Lalani SR, Streff H, Craigen WJ, Graham BH, van den Elzen APM, Kamphuis DJ, Öunap K, Reinson K, Pajusalu S, Wojcik MH, Viberti C, Di Gaetano C, Bertini ES, Petrucci S, De Luca A, Rota R, Ferretti E, Matullo G, Dallapiccola B, Sgura A, Walkiewicz M, Kooy RF, Tartaglia M. **Aberrant function of the C-terminal tail of HIST1H1E accelerates cellular senescence and causes premature aging.** *Am J Hum Genet.* 2019;105(3):493-508. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.07.007 (IF 8,855; IFc 8)
- Ferretti A, Barresi S, Trivisano M, Ciolfi A, Dentici ML, Radio FC, Vigeveno F, Tartaglia M, Specchio N. **POGZ-related epilepsy: Case report and review of the literature.** *Am J Med Genet A.* 2019;179(8):1631-1636. doi:10.1002/ajmg.a.61206. PubMed PMID: 31136090 (IF 2,197; IFc 2)
 - Radio FC, Ruzzeddu M, Bartuli A, Novelli A, Tartaglia A, Dallapiccola B. **Cost-effectiveness of exome sequencing: an Italian pilot study on undiagnosed patients.** *New Genet and Societ,* 2019;38(3):249-263.doi: 10.1080/14636778.2019.1601008 (IF 1,300; IFc 6)
 - Carli D, Giorgio E, Pantaleoni F, Barresi S, Riberi E, Licciardi F, Gazzin A, Baldassarre G, Pizzi S, Niceta M, Radio FC, Molinatto C, Montin D, Calvo PL, Ciolfi A, Fleisher N, Ferrero1 GB, Brusco A, Tartaglia M. **Biallelic NBAS mutations: defining the associated clinical and facial phenotype and genotype-phenotype correlations.** *Hum Mutat.* 2019;40(6):721-728. doi: 10.1002/humu.23734 (IF 4,601; IFc 6)
 - Bauer CK, Calligari P, Radio FC, Caputo V, Dentici ML, Falah N, High F, Pantaleoni F, Barresi S, Ciolfi A, Pizzi S, Bruselles A, Person R, Richards S, Cho MT, Claps Sepulveda DJ, Pro S, Battini R, Zampino G, Digilio MC, Bocchinfuso G, Dallapiccola B, Stella L, Tartaglia M. **Mutations in KCNK4 that Affect GatingCause a Recognizable Neurodevelopmental Syndrome.** *Am J Hum Genet.* 2018;103(4):621-630. doi: 10.1016/j.ajhg.2018.09.001 (IF 8,855; IFc 8)
 - Bernardini L*, Radio FC*, Acquaviva F, Gorgone C, Postorivo D, Torres B, Alesi V, Magliozzi M, Lonardo F, Della Monica M, Nardone AM, Cesario C, Mattina T, Scarano G, Dallapiccola B, Digilio MC and Novelli A.*These authors contributed equally to this work. **Small 4p16.3 deletions: three additional patients and review of the literature.** *Am J Med Genet A.* 2018;176(11):2501-2508. doi: 10.1002/ajmg.a.40512 (IF 2,264; IFc 2)
 - Radio FC, Di Meglio L, Agolini E, Bellacchio E, Rinelli M, Toscano, Boldrini R, Novelli A, Di Meglio A, Dallapiccola B. **Proliferative Vasculopathy and Hydranencephaly-Hydrocephaly syndrome or Fowler syndrome: report of a family and insight into the disease's mechanism.** *Mol Genet Genomic Med.* 2018;6(3):446-451. doi: 10.1002/mgg3.376 (IF 2,695; IFc 4)
 - Majore S, Bonaccorsi di Patti MC, Valiante M, Polticelli F, Cortese A, Di Bartolomeo S, De Bernardo C, De Muro M, Faienza F, Radio FC, Grammatico P, Musci G. **Characterization of three novel pathogenic SLC40A1 mutations and genotype/phenotype correlations in 7 Italian families with type 4 hereditary hemochromatosis.** *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis.* 2018;1864(2):464-470. doi: 10.1016/j.bbdis.2017.11.006 (IF: 4,882; IFc 6)
 - Bottillo I, La Starza R, Radio FC, Molica C, Pedace L, Pierini T, De Bernardo C, Stingeni L, Bargiacchi S, Paiardini A, Janson G, Mecucci C, Grammatico P. **A novel germline mutation in CDK4 codon 24 associated to familial melanoma.** *Clin Genet.* 2018;93(4):934-935. doi: 10.1111/cge.13129 (IF 3,931; IFc 6)
 - Agolini E, Dentici ML, Bellacchio E, Alesi V, Radio FC, Torella A, Musacchia F, Tartaglia M, Dallapiccola B, Nigro V, Digilio MC, Novelli A. **Expanding the clinical and molecular spectrum of PRMT7 mutations: three additional patients and review.** *Clin Genet.* 2018;93(3):675-681. doi: 10.1111/cge.13137 (IF 3,931; IFc 6)

- Cosentino I, Zeri F, Swann PG, Majore S, Radio FC, Palumbo P, Grammatico P, Petitti V. **Hyperferritinemia-Cataract Syndrome: long-term ophthalmic observations in an Italian family.** *Ophthalmic Genetics*. 2016;5:1-5 (IF: 1,233; IFc 2)
- Radio FC, Digilio MC, Capolino R, Dentici ML, Unolt M, Alesi V, Novelli A, Marino B, Dallapiccola B. **Sprengel anomaly in deletion 22q11.2 (DiGeorge/Velo-Cardio-Facial) syndrome.** *Am J Med Genet A*. 2016;170 (3):661-4 (IF: 2,159; IFc 2)
- Radio FC, Majore S, Aurizi C, Sorge F, Biolcati G, Bernabini S, Giotti I, Torricelli F, Giannarelli D, De Bernardo C, Grammatico P. **Hereditary hemochromatosis type 1 phenotype modifiers in Italian patients. The controversial role of variants in HAMP, BMP2, FTL and SLC40A1 genes.** *Blood Cells, Molecules and Diseases* 2015;55:71–75 (IF: 2,331; IFc 4)
- Radio FC, Majore S, Binni F, Valiante M, Ricerca BM, De Bernardo C, Grammatico P. **TFR2-related hereditary hemochromatosis as a frequent cause of primary iron overload in patients from Central–Southern Italy.** *Blood Cells Mol Dis*. 2013. doi:pii: S1079-9796(13)00200-3.10.1016/j.bcmd.2013.08.003 (IF: 2,259; IFc 4)
- Majore S, Grammatico P, Cosentino I, Morlino S, Radio FC, Valiante M. REGIONE LAZIO (D.G.R. 59/2009). PROPOSTA DI UN PERCORSO DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO PER LE ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO (CODICE DI ESENZIONE RCG100: D.M. 279/2001).
- Castori M, Morlino S, Radio FC, De Bernardo C, Grammatico P. **The “Old Theme” of Variability versus Transitory Phenotypes in Thanatophoric Dysplasia Type 1: Two 19-Week-Old Fetuses with (“San Diego” Variant) and without Ragged Metaphyses due to the Same FGFR3 Mutation.** *Am J Med Genet A*2013;161(10):2675-7. doi: 10.1002/ajmg.a.36131(IF: 2,304; IFc 2)
- Majore S, Ricerca BM, Radio FC, Binni F, Cosentino I, Gallusi G, De Bernardo C, Morrone A, Grammatico P. **Type 3 hereditary hemochromatosis in a patient from sub-Saharan Africa: Is there a link between African iron overload and TFR2 dysfunction?** *Blood Cells Mol Dis*. 2012. doi:pii: S1079-9796(12)00158-1. 10.1016/j.bcmd.2012.08.007 (IF: 2,351; IFc 4)
- Radio FC, Bernardini L, Loddo S, Bottillo I, Novelli A, Mingarelli R, Dallapiccola B. **TBX2 gene duplication associated with complex heart defect and skeletal malformations.** *Am J Med Genet A*. 2010;152A(8):2061-6 (IF: 2,391; IFc 2)
- Andreani M, Radio FC, Testi M, De Bernardo C, Troiano M, Majore S, Bertucci P, Polchi P, Rosati R, Grammatico P. **Association of hepcidin promoter c.-582 A>G variant and iron overload in thalassemia major.** *Haematologica*. 2009;94(9):1293-6 (IF: 6,416; IFc 6)
- Létocart E, Le Gac G, Majore S, Ka C, Radio FC, Gourlaouen I, De Bernardo C, Férec C, Grammatico P. **A novel missense mutation in SLC40A1 results in resistance to hepcidin and confirms the existence of two ferroportin-associated iron overload diseases.** *Br J Haematol*. 2009;147(3):379-85. (IF 4,597; IFc 6)
- Ricerca BM, Radio FC, De Marinis L, De Bernardo C, Castori M, Sacco E, Grammatico P, Majore S. **Natural History of TFR2-Related Hereditary Hemochromatosis in a 47-year-old Italian Patient.** *Eur J Haematol*. 2009;83(5):494-6. (IF 2,345; IFc 2)
- M. Castori, F.C. Radio, F. De Felice, M. D’Avanzo, D. Pepino, M. Roggini. **Aggiornamento monografico. Patologie associate a FGFR3: dalla Diagnosi clinico-radiologica alle applicazioni di laboratorio.** Il Giornale del linguaggio universale: DNA e... . Aprile 2008.

IF: 566,203

H-index (Scopus): 23

PREMI

Premio Franca Dagna Bricarelli – Grandangolo in Genetica Medica 2022 – Roma – 24-25 marzo 2022.

Premio Leopoldo Zelante “Guardare Oltre: impatto della ricerca genetica sulla vita del paziente.” – XX Congresso Nazionale SIGU – Napoli – 15-18 novembre 2017.

Premio BNC – Assistenza e Solidarietà per l’elevato profitto ottenuto nel conseguimento del Diploma di Laurea – Roma – dicembre 2007.

ATTIVITA’ DI REVISIONE PER RIVISTE A REVISIONE PARITARIA

Review Editor per la sezione “Genetics of Common and Rare Diseases” - Frontiers in Genetics e Frontiers in Pediatrics – da settembre 2022.

Review Editor per la sezione “Human and Medical Genomics” – Frontiers in Genetics – da ottobre 2022.

Review Editor per la sezione “Genetic Testing in Congenital Abnormalities” – Frontiers in Pediatrics – da ottobre 2022.

Revisore per numerose riviste a revisione paritaria tra cui *Scientific Report, Human Genetics and Genomics Advance, Molecular Genetics and Genomic Medicine, Clinical Genetics, American Journal of Medical Genetics, Genes (Basel), Academia Molecular Biology and Genomics*.

ESTENSORE DI RACCOMANDAZIONI E PDTA

“Raccomandazioni di buona pratica sulla diagnosi prenatale genetica in feti con condizioni patologiche riscontrate in epoca avanzata di gravidanza”. A cura di: Gruppo di lavoro SIGU di Citogenomica, Genetica Prenatale e Riproduttiva, Gruppo di lavoro SIGU di Genetica Clinica, Gruppo di lavoro SIGU di Scienze Omiche, Gruppo di lavoro SIGU di SIGU Sanità, SIEOG, UNIAMO. Coordinatore: Laura Bernardini (Gruppo di lavoro SIGU di Citogenomica, Genetica Prenatale e Riproduttiva). Vice-coordinatori: Laura Cardarelli, Valentina Gatta. Estensori SIGU: Laura Bernardini, Olga Calabrese, Mattia Gentile, Fortunato Lonardo, Federica Natacci, Antonio Novelli, Barbara Pasini, Chiara Pescucci, Francesca Clementina Radio, Daniela Zuccarello; SIEOG: Tiziana Frusca, Paolo Volpe; UNIAMO: Simona Bellagambi, Annalisa Scopinaro, Rita Treglia; altri esperti: Anna Giulia Aprile, Maurizio Balistreri, Marina Forte, Margherita Riccio. Hanno contribuito alla revisione: Caterina Garone (SIGU), Valentina de Robertis (SIEOG). *04 luglio 2024*.

“Raccomandazioni di buona pratica per la predisposizione e l’organizzazione di laboratori di embriologia clinica e genetica medica che eseguono test genetici preimpianto”. A cura di: SIERR (Laura Albricci, Attilio Anastasi, Francesca Benini, Greta Cermisoni, Danilo Cimadomo, Christian Simon Ottolini, Valerio Pisaturo, Laura Sosa Fernandez, Catello Scarica) e SIGU (Antonio Capalbo, Domenico Dell’Edera, Laura Girardi, F. Clementina Radio, Alessandra Renieri, Daniela Zuccarello a nome del GdL SIGU Citogenomica, Genetica prenatale e Riproduttiva). *22 gennaio 2024*.

“Linee di indirizzo per l’attività di Telegenetica”. Gruppo di Lavoro di Telegenetica (Task-force temporanea su nomina del Presidente SIGU in base a precedenti lavori e pubblicazioni sull’uso della telemedicina in Genetica Medica). *07 giugno 2022*.

“Percorso diagnostico per emoglobinopatie”. Gruppo di Lavoro per emoglobinopatie, ASL Roma 1. *20 giugno 2019*.

LAVORI PRESENTATI A CONGRESSI

F.C. Radio, G. Girotto, F. Sirchia, S. D'Arrigo, F. Palombo, C. Leoni, F. Barzaghi, D. Loperuolo, E. Panzeri, A. Arena, A. Covone, Rete IDEA Program For Rare Diseases And Undiagnosed Patients, C. Romano, D. Coviello, M.T. Bassi, F. Santorelli, V. Carelli, F. Taroni, A. Aiuti, E.M. Valente, G. Zampino, P. Gasparini, M. Tartaglia. **Implementazione di un workflow basato su strumenti di telemedicina e approcci multi-OMICI per i pazienti orfani di diagnosi: l'esperienza della rete pediatrica degli IRCCS (RETE IDEA).** XXVII Congresso Nazionale SIGU – Padova • 02-04 ottobre 2024 (oral presentation).

F.C. Radio, A. Ciolfi, S. Baskin, D. Li, E. Wakeling, S. Sandaradura, J. Hoffman, G. Prinzing, G. Zanni, C. Ward-Melver, T. Bierhals, R. Farrah, M. Greally, C. Prouteau, M. Wevers, D. Calame, D.A. Koolen, J. Klapacki, M. Stokman, J. Levy, S. Romana, A. Tuttle, Z. Tumer, M. Ferilli, C. Mancini, P. Grammatico, B. Dallapiccola, M. Priolo, D.A. Scott, M. Tartaglia. **Depicting the phenotypic spectrum of RATARS syndrome due to SPEN haploinsufficiency.** XXVII Congresso Nazionale SIGU – Padova • 02-04 ottobre 2024.

F.C. Radio*, G. Carpentieri*, S. Cecchetti, G. Bocchinfuso, C. Leoni, R. Onesimo, P. Calligaris, A. Pietrantoni, A. Ciolfi, M. Ferilli, C. Calderan, G. Cappuccio, S. Martinelli, E. Messina, V. Caputo, U. Huffmeier, C. Mignot, S. Auvin, Y. Capri, C.M. Lourenco, B.E. Rssell, A. Neustad, N. Brunetti-Pierri, B. Keren, A. Reis, J.S. Cohen, A. Heidlebaugh, C. Smith, C.T. Thiel, L. Salviati, G. Zampino, P.M. Campeau, L. Stella, E. Flex, M. Tartaglia. **Dominantly acting variants in vacuolar ATPase subunits impair lysosomal function causing a multisystemic disorder with neurocognitive impairment and multiple congenital anomalies.** EuroDysmorpho 2024 - Ljubiana • 18-21 settembre 2024 (oral presentation).

F.C. Radio, K. Pang, A. Ciolfi, M.A. Levy, E. de Boer, L. Faivre, S. Banka, T. Wang, M. Priolo, B. Dallapiccola, L.E.L.M. Vissers, B. Sadikovic, D.A. Scott, J.L. Holder, Jr., M. Tartaglia. **SPEN haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome with an epismature of X chromosomes in females.** 19th Manchester Dysmorphology Conference – Manchester (UK) • 16-18 ottobre 2023 (oral presentation).

G. Contrò, M. C. Baroni, S. G. Caraffi, R. Zuntini, M. Napoli, R. Artuso, S. Bargiacchi, G. Mancano, G. Traficante, M. Mucciolo, F. C. Radio, M. T. Bonati, C. Becker, D. Carli, M. I. Atallah Gonzalez, M. Isabelle, S. Moortgat, C. Kumps, A. Peker, N. Rostomashvili, J. Lévy, M. Scala, F. Zara, M. Piccione, C. van Eyk, B. Isidor, B. Cogne, S. Srivastava, A. Quinlan, M. Tartaglia, A. Novelli, L. Garavelli. **CDK13-related disorder phenotypic spectrum: 21 novel patients and review of the literature.** XXVI Congresso Nazionale SIGU – Rimini • 04-06 ottobre 2023.

F.C. Radio, G. Fasano, V. Muto, M. Venditti, N. Mosaddeghzadeh, S. Coppola, G. Paradisi, E. Zara, F. Bazgir, A. Ziegler, G. Chillemi, L. Bertuccini, A. Tinari, A. Vetro, F. Pantaleoni, S. Pizzi, L.A. Conti, S. Petrini, A. Bruselles, I. Guarnetti Prandi, C. Mancini, B. Chandramouli, M. Barth, C. Bris, D. Milani, A. Selicorni, M. Macchiaiolo, M.V. Gonfiantini, A. Bartuli, R. Mariani, C.J. Curry, R. Guerrini, A. Slavotinek, M. Iascone, B. Dallapiccola, M.R. Ahmadian, A. Lauri, M. Tartaglia. **Dominant ARF3 variants disrupt golgi integrity and cause a neurodevelopmental disorder recapitulated in zebrafish.** EuroDysmorpho 2023 - Lisbona • 13-16 settembre 2023 (oral presentation).

F.C. Radio, F.A. Pirro, M.C. Pucci Romano, E. Pisaneschi, G. Pascolini, S. Maggiore, A. Novelli, P. Grammatico. **A mutational hot spot in ABL1 gene causes the CHDSKM syndrome: natural history and review of the literature.** XXV Congresso Nazionale SIGU – Trieste • 07-09 settembre 2022.

A. Lauri, G. Fasano, V. Muto, F.C. Radio, M. Venditti, A. Ziegler, G. Chillemi, S. Coppola, B. Dallapiccola, A. Lauri, M. Tartaglia. **Dominant mutations in the new disease-causing gene ARF3 have disruptive consequences on Golgi integrity and brain development.** *XXV Congresso Nazionale SIGU – Trieste • 07-09 settembre 2022.*

M. Motta, G. Fasano, S. Gredy, J. Brinkmann, A. A. Bonnard, P. O. Simsek-Kiper, E. Y. Gulec, L. Essaddam, G. E. Utine, I. Guarnetti Prandi, M. Venditti, F. Pantaleoni, F. C. Radio, A. Ciolfi, S. Petrini, F. Consoli, D. Hepbasli, M. Ullrich, E. de Boer, L. Vissers, S. Gritli, C. Rossi, A. De Luca, S. B. Becher, B. Gelb, B. Dallapiccola, A. Lauri, G. Chillemi, K. Schuh, H. Cavé, M. Zenker, M. Tartaglia. **SPRED2 loss-of-function causes a recessive Noonan syndrome-like phenotype.** *XXV Congresso Nazionale SIGU – Trieste • 07-09 settembre 2022.*

E. Flex, S. Albadri, F.C. Radio, S. Cecchetti, A. Lauri, M. Kissopoulos, G. Carpentieri, E. Messina, G. Fasano, M. Venditti, E. Bellacchio, C. L. Welch, P. Colombo, S. M. Kochav, R. C. Chang, R. Bressi, M. Trivisano, A. Micalizzi, V. Magliocca, C. Mancini, S. Pizzi, F. De Santis, M. Rosello, N. Specchio, C. Compagnucci, W. K. Chung, F. Del Bene, M. Tartaglia. **Dominantly acting KIF5B variants have pleiotropic cellular consequences and are associated with variable clinical phenotypes.** *XXV Congresso Nazionale SIGU – Trieste • 07-09 settembre 2022.*

M. Brugger *, Y. Zhen *, L. Caporali, A. Brech, V. Sørensen, R. Kopajtich, B. Zott, K. Kreiser, G. Strobl-Wildemann, F.C. Radio, A. Lauri, V. Cordeddu, R. Carrozzo, C. Fiorini, C. La Morgia, L. Ziccardi, V. Cordeddu, G. Zampino, M. Arelin, C. Blechschmidt, H. Prokisch, R.A. Jamra, T. Arzberger, J. Winkelmann, V. Carelli, M. Tartaglia, H. Stenmark, M. Wagner (*equal contribution). **Biallelic variants in the ESCRT-II subunit SNF8 cause either early-onset lethal leukoencephalopathy or childhood onset optic atrophy.** *ESHG 2022 - Vienna • 11-14 giugno 2022.*

F. Radio, K. Pang, A. Ciolfi, M.A. Levy, L. Pedace, E. de Boer, A. Jackson, E. Stellacci, S. Lo Cicero, M. Dentici, K. McWalter, P.A. Sanchez-Lara, K. Lindstrom, S. Madan-Khetarpal, J.J. MacKenzie, B. Monteleone, D. Zhou, S.L. Sawyer, F. Paoli Monteiro, E.L. Macke, M. Iascone, A. Selicorni, R. Tenconi, D.J. Amor, K. Stals, S. Cabet, K. Steindl, K. Weiss, A.M.R. Castle, L. Kalsner, K.E. Chandler, W. Sheehan, D.N. Shinde, D. Goodloe, K. Bluske, F. Faletra, E.C. Kurtz-Nelson, B. Anderlid, T. Barakat, J.M. Graham, Jr, L. Faivre, S. Banka, T. Wang, M. Priolo, B. Dallapiccola, L E.L.M. Vissers, B. Sadikovic, D. A. Scott, J. Holder, Jr, M. Tartaglia. **SPEN haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome with an epismature of X chromosomes in females.** *XXIV Congresso Nazionale SIGU – Virtual (oral presentation).*

F. Radio, K. Pang, A. Ciolfi, M.A. Levy, L. Pedace, E. de Boer, A. Jackson, E. Stellacci, S. Lo Cicero, M. Dentici, K. McWalter, P.A. Sanchez-Lara, K. Lindstrom, S. Madan-Khetarpal, J.J. MacKenzie, B. Monteleone, D. Zhou, S.L. Sawyer, F. Paoli Monteiro, E.L. Macke, M. Iascone, A. Selicorni, R. Tenconi, D.J. Amor, K. Stals, S. Cabet, K. Steindl, K. Weiss, A.M.R. Castle, L. Kalsner, K.E. Chandler, W. Sheehan, D.N. Shinde, D. Goodloe, K. Bluske, F. Faletra, E.C. Kurtz-Nelson, B. Anderlid, T. Barakat, J.M. Graham, Jr, L. Faivre, S. Banka, T. Wang, M. Priolo, B. Dallapiccola, L E.L.M. Vissers, B. Sadikovic, D. A. Scott, J. Holder, Jr, M. Tartaglia. **SPEN haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome with an epismature of X chromosomes in females.** *31st European Dysmorphology Meeting – Virtual (oral presentation).*

F. Radio, K. Pang, A. Ciolfi, M.A. Levy, L. Pedace, E. de Boer, A. Jackson, E. Stellacci, S. Lo Cicero, M. Dentici, K. McWalter, P.A. Sanchez-Lara, K. Lindstrom, S. Madan-Khetarpal, J.J. MacKenzie, B. Monteleone, D. Zhou, S.L. Sawyer, F. Paoli Monteiro, E.L. Macke, M. Iascone, A. Selicorni, R. Tenconi, D.J. Amor, K. Stals, S. Cabet, K. Steindl, K. Weiss, A.M.R.

Castle, L. Kalsner, K.E. Chandler, W. Sheehan, D.N. Shinde, D. Goodloe, K. Bluske, F. Faletra, E.C. Kurtz-Nelson, B. Anderlid, T. Barakat, J.M. Graham, Jr, L. Faivre, S. Banka, T. Wang, M. Priolo, B. Dallapiccola, L E.L.M. Vissers, B. Sadikovic, D. A. Scott, J. Holder, Jr, M. Tartaglia. **SPEN haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome with an epismutation of X chromosomes in females.** *ESHG 2021 – Virtual (oral presentation).*

A-S. Denommé-Pichon, E. de Boer, A. Jackson, E. Benetti, S. Banka, G. Casari, A. Ciolfi, J. Clayton-Smith, B. Dallapiccola, K. Ellwanger, L. Faivre, C. Gilissen, H. Graessner, T. Haack, A. Hammarsjö, M. Havlovicova, A. Hoischen, A. Hugon, T. Kleefstra, A. Lindstrand, E. López-Martín, M. Macek Jr., L. Matalonga, M. Morleo, V. Nigro, A. Nordgren, M. Pettersson, M. Pinelli, S. Pizzi, M. Posada, F. C. Radio, A. Renieri, C. Rooryck, L. Ryba, M. Schwarz, M. Tartaglia, C. Thauvin, A. Torella, A. Trimouille, P. Votypka, K. Vyshka, B. Zurek, A. Verloes, A. Vitobello and L. Vissers, on behalf of Solve-RD. **Solve-RD: the ITHACA perspective.** *ESHG 2021 – Virtual.*

R. Zuntini, L. Pedace, E. Miele, S.G. Caraffi, S. Gardini, E. Ficarelli, R. Pampena, S. Pizzi, F. Radio, A. Barone, S. Piana, P. Bertolini, D. Corradi, M. Marinelli, A. Motolese, M. Tartaglia, L. Garavelli. **Sequential somatic HRAS mutation and gene duplication in a patient with epidermal nevus and rhabdomyosarcoma: further evidence of a two-hit pathogenetic mechanism contributing to oncogenic transformation.** *ESHG 2021 – Virtual.*

G. Contrò, A. Micalizzi, S. Giangiobbe, S. Rosato, M. Pollazzon, S. G. Caraffi, G. Trimarchi, S. Rizzi, F. C. Radio, N. Melli, C. Fusco, G. Gargano, M. Tartaglia, A. Novelli, L. Garavelli. **A case of posterior lissencephaly due to a variation in CEP85L gene: case report and refining of the phenotypic spectrum.** *ESHG 2021 – Virtual.*

G. Contrò, A. Micalizzi, S. Giangiobbe, S.G. Caraffi, G. Trimarchi, S. Rizzi, F.C. Radio, C. Fusco, M. Tartaglia, A. Novelli, Livia Garavelli. **A case of lissencephaly due to a variation in CEP85L gene: case report and refining of the phenotypic spectrum.** *XXIII Congresso Nazionale SIGU –Virtual • 11-14 novembre 2020.*

S.G. Caraffi, S. Giangiobbe, B. Cavirani, C. Cattani, M. Malacarne, F.C. Radio, L. Garavelli. **Xq22.1 microdeletion in a girl with developmental delay and epilepsy: towards the definition of a critical region.** *XXIII Congresso Nazionale SIGU –Virtual • 11-14 novembre 2020.*

A. Scott, N. Digiosaffatte, V. Pinna, P. Daniele, S. Corno, V D'Ambrosio, E. Andreucci, A. Marozza, F. Sirchia, G. Tortora, D. Mangiameli, C. Di Marco, I. Donati, A. Zonta, E. Grosso, G. Mastromoro, Paolo Versacci, F. Pantaleoni, F. C. Radio, T. Mazza, L. Papi, T. Mattina, A. Giancotti, A. Laberge, M. Tartaglia, M. Delrue, A. De Luca. **When to test fetuses for Noonan spectrum disorders? Proposition from a systematic analysis of 353 prenatal cases.** *24th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy – Montréal • 16-19 giugno 2020.*

F.C. Radio, A. Bartuli, A. Novelli, Italian Undiagnosed Patients Network, M. Tartaglia, B. Dallapiccola. **Effectiveness and sustainability of a multidimensional approach based on tele-health and multi-OMIC testing: the Italian Undiagnosed Patients Network.** *European Human Genetics Conference 2020 – Berlin • 06-09 giugno 2020.*

L. Pavinato, M. Villamor-Paya, M. Sanchiz-Calvo, S. Martinelli, E. Giorgio, D. Carli, V. Antona, K. Ranguin, C. Colson, S. De Rubeis, A. Bruselles, T. Pippucci, P. Dimartino, M. Scaramuzzino, A. Ciolfi, F.C. Radio, J. Buxbaum, G.B. Ferrero, M. Tartaglia, T.H. Stracker, A. Brusco. **TLK2-associated intellectual disability: expanding the disease phenotype and characterizing missense variants at the molecular level.** *European Human Genetics Conference 2020 – Berlin • 06-09 giugno 2020.*

N. Lahrouchi, A. Postma, C.M. Salazar, D. M. De Laughter, F. Tjong, L. Piherová, F.Z. Bowling, D. Zimmerman, E. M. Lodder, A. Ta-Shma, Z. Perles, L. Beekman, A. Ilgun, Q. Gunst, M. Hababa, D. Škorić-Milosavljević, P. de Knijff, R. de Leeuw, J.Y. Robinson, S.C. Burn, H. Mustafa, M. Ambrose, T. Moss, J. Jacober, D. Niyazov, A. Rousounides, A. Aristidou-Kallika, G. Tantaes, M. Magliozzi, F.C. Radio, G.W.E. van Santen, J.C. Herkert, O. Elpeleg, M. van den Hoff, B. Mulder, M.V. Airola, S. Kmoch, J.V. Barnett, S. Clur, M.A. Frohman, C.R. Bezzina. **Bi-allelic loss-of-function mutations in *PLD1* cause congenital right-sided cardiac valve defects and neonatal cardiomyopathy.** *European Human Genetics Conference 2020 – Berlin* ● 06-09 giugno 2020.

X. Dong, N.B. Tan, K.B. Howell, S. Barresi, J.L. Freeman, D. Vecchio, M. Piccione, F.C. Radio, D. Calame, S. Zong, S. Eggers, I. Scheffer, T.Y. Tan, N.J. Van Bergen, M. Tartaglia, J. Christodoulou, S.M. White. **Biallelic loss-of-function *NRROS* variants impairing active TGF- β 1 delivery cause a severe infantile onset neurodegenerative condition with intracranial calcification.** *Human Genetics Society of Australasia 2020 – Adelaide* ● 01-04 agosto 2020.

A. Ciolfi, E. Aref-Eshghi, S. Pizzi, L. Pedace, E. Miele, J. Kerkhof, E. Flex, S. Martinelli, F.C. Radio, C.A.L. Ruivenkamp, G.W.E. Santen, E. Bijlsma, D. Barge-Schaapveld, K. Ounap, V. Mok Siu, R.F. Kooy, B. Dallapiccola, B. Sadikovic, M. Tartaglia. **Frameshift mutations at the C-terminus of *HIST1H1E* result in a specific DNA hypomethylation signature.** *European Human Genetics Conference 2020 – Berlin* ● 06-09 giugno 2020.

F.C. Radio, A. Bartuli, A. Novelli, Italian Undiagnosed Patients Network, M. Tartaglia, B. Dallapiccola. **Effectiveness and sustainability of a multidimensional approach based on tele-health and omics to improve the diagnostic yield in rare and orphan diseases: the experience of the Italian Undiagnosed Patients Network.** *XIII Congresso Nazionale SIMGePeD – Roma* ● 05-07 dicembre 2019. (comunicazione orale selezionata)

F.C. Radio, A. Bartuli, A. Novelli, Italian Undiagnosed Patients Network, M. Tartaglia, B. Dallapiccola. **Evaluation of effectiveness and sustainability of a multidimensional approach based on tele-health and omics to improve the diagnostic yield in rare and orphan diseases: the experience of the Italian Undiagnosed Patients Network.** *XXII Congresso Nazionale SIGU – Roma* ● 13-16 novembre 2019. (sessione best poster)

F.C. Radio, R. Onesimo, E. Bellacchio, C. Leoni, M. Niceta, S. Barresi, F. Pantaleoni, S. Pizzi, A. Ciolfi, B. Dallapiccola, G. Zampino, M. Tartaglia. **Biallelic *HYAL2* mutations cause a complex phenotype characterized by congenital heart defects, visual impairment and frontonasal dysplasia.** *XXII Congresso Nazionale SIGU – Roma* ● 13-16 novembre 2019.

A. De Luca, N. Di Giosaffatte, V. Pinna, P. Daniele, S. Corno, V. D'Ambrosio, E. Andreucci, A. Marozza, F. Sirchia, G. Tortora, D. Mangiameli, C. Di Marco, I. Donati, A. Zonta, E. Di Grosso, G. Mastromoro, S. Cavone, F. Pantaleoni, F.C. Radio, A. Alberico, A. Ciavarella, M.C. D'Asdia, F. Annunziata, F. Consoli, I. Torrente, L. Papi, T. Mattina, A. Giancotti, A. Pizzuti, M. Tartaglia. **Ultrasound findings and gene variant distribution in 134 fetuses tested for prenatal RASopathies.** *XXII Congresso Nazionale SIGU – Roma* ● 13-16 novembre 2019.

A. Civolani, A.M. Crivello, V. Sofia, N. Iacobelli, M. Iannicelli, R. Lecce, M. Di Natale, B. Raso, F.C. Radio, G. Zelano, B. Grammatico, L. Laino, A. De Luca, D. Galante, G. Budello, L. Bolzani, P. Peppoli, L. Rizzo, V. Siravo, M.C. Muzi. **Diagnosi prenatale di un caso con “Riarrangiamento Cromosomico Complesso” de novo, apparentemente bilanciato, coinvolgente i cromosomi 2 (q11.2), 9 (p11) e 14 (q13).** *XXII Congresso Nazionale SIGU – Roma* ● 13-16 novembre 2019.

F.C. Radio, P. Calligari, V. Caputo, M.L. Dentici, N. Falah, F. High, F. Pantaleoni, S. Barresi, A. Cioffi, S. Pizzi, A. Bruselles, R. Person, S. Richards, M.T. Cho, D.J. Claps Sepulveda, S. Pro, R. Battini, G. Zampino, M.C. Digilio, G. Bocchinfuso, B. Dallapiccola, L. Stella, C.K. Bauer, M. Tartaglia. **Gating-affecting mutations in KCNK4 cause a recognizable neurodevelopmental syndrome.** *European Human Genetics Conference 2019 – Goteborg* ● 15-18 giugno 2019. (sessione best poster)

L. Pavinato, E. Giorgio, V. Antona, D. Carli, K. Ranguin, C. Colson, S. de Rubeis, T. Pippucci, P. Dimartino, M. Scaramuzzino, S. Cardaropoli, A. Cioffi, F.C. Radio, J. Buxbaum, M. Tartaglia, A. Brusco. **Two de novo and one familiar cases of TLK2-associated intellectual disability confirm disease variable expressivity.** *European Human Genetics Conference 2019 – Goteborg* ● 15-18 giugno 2019.

F.C. Radio, P. Calligari, V. Caputo, M.L. Dentici, N. Falah, F. High, F. Pantaleoni, S. Barresi, A. Cioffi, S. Pizzi, A. Bruselles, R. Person, S. Richards, M.T. Cho, D.J. Claps Sepulveda, S. Pro, R. Battini, G. Zampino, M.C. Digilio, G. Bocchinfuso, B. Dallapiccola, L. Stella, C.K. Bauer, M. Tartaglia. **Gating-affecting mutations in KCNK4 cause a recognizable neurodevelopmental syndrome.** *18th Manchester Dysmorphology Conference - The Principal Manchester – Manchester, UK* ● 5-8 novembre 2018. (comunicazione orale selezionata)

F.C. Radio, P. Calligari, V. Caputo, M.L. Dentici, N. Falah, F. High, F. Pantaleoni, S. Barresi, A. Cioffi, S. Pizzi, A. Bruselles, R. Person, S. Richards, M.T. Cho, D.J. Claps Sepulveda, S. Pro, R. Battini, G. Zampino, M.C. Digilio, G. Bocchinfuso, B. Dallapiccola, L. Stella, C.K. Bauer, M. Tartaglia. **Gating-affecting mutations in KCNK4 cause a recognizable neurodevelopmental syndrome.** *XXI Congresso Nazionale SIGU – Catania* ● 25-27 ottobre 2018. (comunicazione orale selezionata)

D. Carli, E. Giorgio, F. Pantaleoni, S. Barresi, E. Riberi, F. Licciardi, A. Gazzin, G. Baldassarre, S. Pizzi, M. Niceta, F.C. Radio, C. Molinatto, D. Montin, P.L. Calvo, A. Cioffi, N. Fleisher, G.B. Ferrero, A. Brusco, M. Tartaglia. **Biallelic NBAS mutations: defining the associated clinical and facial phenotype and genotype-phenotype correlations.** *XXI Congresso Nazionale SIGU – Catania* ● 25-27 ottobre 2018.

S. Martinelli, E. Flex, A. van Dijck, C. Andreoli, S. Cecchetti, E. Coluzzi, L. Pannone, G. Catanzaro, A. Cioffi, F.C. Radio, S. Pizzi, G. Carpentieri, E. Ferretti, S. Majore, A. De Luca, A. Sgura, F. Kooy, M. Tartaglia. **An invariant frameshift altering the C-terminal tail of HIST1H1E accelerates cellular senescence and causes premature aging.** *XXI Congresso Nazionale SIGU – Catania* ● 25-27 ottobre 2018.

F.C. Radio, A. Bartuli, A. Novelli, M. Tartaglia, B. Dallapiccola. **Cost-effectiveness of whole exome sequencing to solve the unsolved: an Italian pilot study.** *European Human Genetics Conference 2018 – MiCo – Milano* ● 16-19 giugno 2018.

S. Barresi, M.L. Dentici, A. Cioffi, E. Agolini, M. Macchiaiolo, S. Pizzi, C. Leoni, M. Niceta, F. Pantaleoni, F.C. Radio, A. Capuano, R. Onesimo, M.C. Digilio, A. Novelli, G. Zampino, A. Bartuli, B. Dallapiccola, M. Tartaglia. **Expanding the clinical and molecular spectrum of DYRK1A-related disorder: report on novel mutations in three patients with syndromic intellectual disability, microcephaly, febrile seizures, distinctive facial dysmorphisms and cerebellar vermis hypoplasia.** *European Human Genetics Conference 2018 – MiCo – Milano* ● 16-19 giugno 2018.

F.C. Radio, M. Tartaglia, B. Dallapiccola. **Efficacia economica della genomica nella pratica clinica.** *XX Congresso Nazionale SIGU – Stazione Marittima–Napoli* ● 15-18 novembre 2017. (comunicazione orale selezionata)

F.C. Radio, M. Macchiaiolo, A. Novelli, M. Tartaglia, A. Bartuli, B. Dallapiccola. **L'ambulatorio malattie rare non diagnosticate dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù: primo anno di attività.** *XX Congresso Nazionale SIGU – Stazione Marittima–Napoli* ● 15-18 novembre 2017.

F.C. Radio, M. Tartaglia, B. Dallapiccola. **Cost-effectiveness of whole exome sequencing to solve the unsolved: an italian pilot study.** *Shaping the future of pediatrics – Auditorim Antonianum, Roma*● 20-22 ottobre 2017. (comunicazione orale selezionata)

A. Bartuli, F.C. Radio, M. Macchiaiolo, B. Dallapiccola. **OPBG undiagnosed clinic: report of the first six months of activities.** *Shaping the future of pediatrics – Auditorim Antonianum, Roma*● 20-22 ottobre 2017.

M. Tartaglia, S. Barresi*, A. Bruselles*, A. Ciolfi*, M.L. Dentici*, M. Niceta*, F. Pantaleoni*, S. Pizzi*, F.C. Radio*, M. Macchiaiolo, A. Masotti, M. Trivisano, A. Capuano, R. Carrozzo, L. Travaglini, G. Zanni, A. D'Amico, A. Baban, R. Cutrera, G. Zambruno, G. Torre, C. Dionisi-Vici, N. Specchio, A. Novelli, A. Bartuli, M.C. Digilio, E. Bertini, B. Dallapiccola.*equal contribution, alphabetical order. **The «Undiagnosed Patients Program» @ OPBG.** *Shaping the future of pediatrics – Auditorim Antonianum, Roma*● 20-22 ottobre 2017.

F.C. Radio, M.L. Dentici, R. Capolino, M. Gnazzo, F.R. Lepri, A. Novelli, M.C. Digilio, B. Dallapiccola. **Sindromi ANKRD11-correlate: dalla caratterizzazione clinica alle evidenze molecolari.** *XVIII Congresso Nazionale SIGU – Palazzo dei Congressi - Rimini*● 21-23 ottobre 2015.

F.C. Radio, R. La Starza, L. Pedace, M. Capezzerà, C. Molica, L. Crinò, C. De Bernardo, C. Mecucci, P. Grammatico. **Nuova variante a carico del codone 24 (p.Arg24Leu) del gene CDK4 in una famiglia con melanoma cutaneo.** *XVIII Congresso Nazionale SIGU – Palazzo dei Congressi - Rimini*● 21-23 ottobre 2015.

M.C. Digilio, F.C. Radio, M.L. Dentici, A. Baban, R. Capolino, M.C. Roberti, S. Genovese, V. Alesi, P. Sirleto, S. Russo, L. Ciocca, P. Versacci, B. Marino, A. Novelli, B. Dallapiccola. **Cardiopatie congenite e sindromi cromosomiche coinvolgenti il cromosoma 18.** *XVIII Congresso Nazionale SIGU – Palazzo dei Congressi - Rimini*● 21-23 ottobre 2015.

S. Majore, F.C. Radio, C. De Bernardo, A. Di Francesco, M. Valiante, B.M. Ricerca, P. Grammatico. **Caratteristiche cliniche e biochimiche in 12 pazienti con emocromatosi ereditaria TFR2-correlata.** *XVIII Congresso Nazionale SIGU – Palazzo dei Congressi - Rimini*● 21-23 ottobre 2015.

F.C. Radio, M.C. Digilio, M.L. Dentici, R. Capolino, P. Sirleto, V. Alesi, A. Novelli, B. Dallapiccola. **Duplicazione Xp22.13 familiare: implicazioni eziopatogenetiche in un fenotipo complesso.** *Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita VI edizione – Roma*● 17-18 settembre 2015.

F.C. Radio, S. Majore, M. Valiante, R. Pescosolido, L. Florean, B. Grammatico, L. Laino, S. Cappellacci, P. Grammatico. **Riscontro preconcezionale di un derivativo del cromosoma X da traslocazione sbilanciata X;Y senza effetto fenotipico.** *Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita VI edizione – Roma*● 17-18 settembre 2015.

F.C. Radio, S. Majore, F. Binni, M. Valiante, B.M. Ricerca, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Mutazioni del gene TFR2: frequente causa di emocromatosi ereditaria nel centro-sud Italia.** *XVI Congresso Nazionale SIGU – Ergife Palace Roma* ● 25-27 settembre 2013.

S. Majore, F.C. Radio, S. Trasarti, M. Valiante, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Nuova mutazione frameshift in un paziente con emocromatosi ereditaria di tipo 1.** *XVI Congresso Nazionale SIGU – Ergife Palace Roma* ● 25-27 settembre 2013.

S. Majore, F.C. Radio, I. Cosentino, G. Biolcati, C. Aurizi, F. Brancati, A. Dragani, F. Spina, M. Castori, R. Rinaldi, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Sindrome Iperferritinemia-Cataratta: correlazione genotipo/fenotipo.** *XVI Congresso Nazionale SIGU – Ergife Palace Roma* ● 25-27 settembre 2013.

C. Mulargia, S. Majore, F.C. Radio, L. Laino, C. Martina, C. Auriti, F. Campi, M. Luciani, S. Cappellacci, P. Grammatico. **Riarrangiamento cromosomico multiplo bilanciato con effetto fenotipico in un paziente nato da ICSI.** XVI Congresso Nazionale SIGU – Ergife Palace Roma • 25-27 settembre 2013.

S. Morlino, M. Castori, F.C. Radio, A. Villa, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Displasia tanatofora tipo 1 e "Lethal Platyspondylic dysplasia variante San Diego": Eterogeneità clinica o evoluzione del fenotipo?** XVI Congresso Nazionale SIGU – Ergife Palace Roma • 25-27 settembre 2013.

F. C. Radio, S. Majore, F. Binni, B. M. Ricerca, C. De Bernardo, P. Grammatico. **TFR2-related hereditary hemochromatosis as a frequent cause of primary iron overload in Central-Southern Italy.** IBIS 2013 Meeting - University College London UK • 14-18 aprile 2013.

S. Majore, F. C. Radio, S. Trasarti, M. Valiante, C. De Bernardo, P. Grammatico. **A novel HFE frameshift mutation in a patient with hereditary hemochromatosis type 1.** IBIS 2013 Meeting - University College London UK • 14-18 aprile 2013.

S. Majore, F. C. Radio, I. Cosentino, G. Biolcati, C. Aurizi, F. Brancati, A. Dragani, F. Spina, M. Castori, R. Rinaldi, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Hyperferritinemia-cataract syndrome: genotype/phenotype correlations.** IBIS 2013 Meeting - University College London UK • 14-18 aprile 2013.

S. Morlino, M. Castori, M. Ritelli, F.C. Radio, M. Valiante, N. Chiarelli, M. Colombi, A. Morrone, P. Grammatico. **Sindrome del meningocele (multiplo) laterale: una rara patologia ereditaria del tessuto connettivo distinta dalle sindromi di Loeys-Dietz.** XV Congresso Nazionale SIGU – Centro Congressi Hilton Sorrento Palace • 21 -24 novembre 2012.

F.C. Radio, I. Cosentino, C. Balzi, C. De Bernardo, S. Majore, P. Grammatico. **Emocromatosi ereditaria TFR2-correlata: la nostra esperienza.** XIV Congresso Nazionale SIGU – Centro Congressi MIC, Milano • 13 -16 novembre 2011.

S. Majore, F.C. Radio, I. Cosentino, M. Catalano, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Analisi di sequenza del gene L-Ferritina (FTL) in una coorte di pazienti con iperferritinemia idiopatica.** XIV Congresso Nazionale SIGU – Centro Congressi MIC, Milano • 13 -16 novembre 2011.

S. Majore, B.M.Ricerca, F.C.Radio, F. Binni, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Sovraccarico di ferro di tipo africano: emocromatosi ereditaria Tfr2 -correlata in un individuo originario del Burundi.** XIII Congresso Nazionale SIGU – Palazzo dei Congressi e Palazzo degli Affari, Firenze • 14 -17 ottobre 2010.

F.C. Radio, S. Majore, B.M. Ricerca, F.Binni, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Primo caso di emocromatosi ereditaria HJV-correlata ad esordio non giovanile.** XII Congresso Nazionale SIGU – Lingotto, Torino • 8 -11 novembre 2009.

S. Majore, F.C. Radio, V. Tommasi, C. De Bernardo, M. Muscaritoli, P. Grammatico. **Indagine molecolare del gene SLC40A1 in 21 pazienti con sclerosi laterale amiotrofica.** XII Congresso Nazionale SIGU – Lingotto, Torino • 8 -11 novembre 2009.

F.C. Radio, S. Loddo, L. Bernardini, B. Mancuso, I. Bottillo, A. Novelli, R. Mingarelli, B. Dallapiccola. **Cardiopatía complessa associata alla microduplicazione della regione 17q23.2: primo esempio di patologia del gene tbx2 nell'uomo.** XII Congresso Nazionale SIGU – Lingotto, Torino • 8 -11 novembre 2009.

M.L. Dentici, F.C. Radio, R. Mingarelli, B. Dallapiccola. **Dyscerne: rete elettronica europea tra centri esperti in dismorfologia e sviluppo delle linee-guida di sindromi rare dismorfiche.** XII Congresso Nazionale SIGU – Lingotto, Torino • 8 -11 novembre 2009.

R. Mingarelli, S. Festa, T. Lauretti, E. Cocchiara, M. Di Giacinto, M.L. Dentici, F.C. Radio,

S. Petrucci, B. Dallapiccola. **Rare disease platform.** *XII Congresso Nazionale SIGU – Lingotto, Torino • 8 -11 novembre 2009.*

M. L. Dentici, F.C. Radio, R. Mingarelli, B. Dallapiccola. **Dyscerne: una rete elettronica europea tra centri esperti in dismorfologia.** *XI Congresso Nazionale SIGU – Magazzini del cotone, Genova • 23 -25 novembre 2008.*

R. Mingarelli, S. Festa, T. Lauretti, E. Cocchiara, M. Di Giacinto, S. Douzgou, M. L. Dentici, F.C. Radio, B. Dallapiccola. **Orphanet-Urgenze.** *XI Congresso Nazionale SIGU – Magazzini del cotone, Genova • 23 -25 novembre 2008.*

S. Majore, B.M. Ricerca, F.C. Radio, L. De Marinis, C. De Bernardo, E. Sacco, P. Grammatico. **Emocromatosi ereditaria di tipo 3: eterozigosi composta del gene TFR2 in un paziente originario della regione campania.** *XI Congresso Nazionale SIGU – Magazzini del cotone, Genova • 23 -25 novembre 2008.*

F.C. Radio, S. Majore, N. Preziosi, L. Barboni, A. Villa, M. De Muro, R. Villani, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Emocromatosi ereditaria a trasmissione autosomica dominante: nuove mutazioni nel gene SLC40A1.** *XI Congresso Nazionale SIGU – Magazzini del cotone, Genova • 23 -25 novembre 2008.*

A. Novelli, L. Bernardini, M.G. Giuffrida, F.C. Radio, R. Mingarelli, B. Dallapiccola. **Caratterizzazione del fenotipo clinico associato alla duplicazione della regione della sindrome di Rubinstein-Taybi 16p13.12.** *XI Congresso Nazionale SIGU – Magazzini del cotone, Genova • 23 -25 novembre 2008.*

F.C. Radio, L. Bernardini, A. Novelli, R. Mingarelli, B. Dallapiccola. **Caratterizzazione del fenotipo associato alla duplicazione della regione 16p13.3 sulla quale mappa il gene della sindrome di Rubinstein-Taybi.** *Fantasia – Uniamo, Roma • 14-15 novembre 2008.*

F.C. Radio, S. Majore, N. Preziosi, A. Villa, M. De Muro, R. Villani, C. De Bernardo, P. Grammatico. **Novel SLC40A1 mutations in Centre-South Mediterranean families with autosomal dominant iron overload.** *European Human Genetics Conference 2008 - CCIB Conference Center Barcelona, Spain • May 31 - June 3, 2008.*

F.C. Radio, R. Rinaldi, M. Castori, E. Silvestri, G. Scassellati, R. Fabbri, F. Pecora, A. Rossi, P. Grammatico. **Approccio multidisciplinare al feto polimalformato: l'esempio dell'acondrogenesi di tipo IB.** *X Congresso Nazionale SIGU – Palazzo dei Congressi, Montecatini Terme (PT) • 14 -16 novembre 2007.*

F.C. Radio, A. Colosimo, M.P. Cappabianca, M. Andreani, M. Testi, V. Guida, C. De Bernardo, A. Amato, S. Majore, P. Grammatico, G. Federici, G. Lucarelli e B. Dallapiccola. **Indagini molecolari su 31 famiglie con β -talassemia di origine mediterranea, africana e medio orientale sottoposti a trapianto di midollo in Italia.** *IX Congresso Nazionale SIGU – Palazzo del Cinema, Lido di Venezia • 8-10 novembre 2006.*

S. Majore, F.C. Radio, F. Binni, C. De Bernardo, S. Tomaselli, E. Martinelli, L. Barboni, P. Grammatico. **Emocromatosi ereditaria di tipo IV. Identificazione di una nuova mutazione nel gene SLC40A1 in una genealogia italiana.** *IX Congresso Nazionale SIGU – Palazzo del Cinema, Lido di Venezia • 8-10 novembre 2006.*

S. Majore, C. De Bernardo, L. Laino, B. Mancini, E. Martinelli, S. Tomaselli, F.C. Radio, P. Grammatico. **Duplicazione 16q in una neonata portatrice di una traslocazione X;16 “de novo”.** *IX Congresso Nazionale SIGU – Palazzo del Cinema, Lido di Venezia • 8-10 novembre 2006.*

TRADUZIONE DI CAPITOLI IN LIBRO

- Il Manuale MERCK di diagnosi e terapia. 6° Edizione Italiana. *Cataratta, Sovraccarico di ferro, Pianificazione familiare.* ISBN: 978-88-470-5497-4.

CAPITOLI IN LIBRO/SITO

- F. C. Radio, P. Grammatico. **Peutz-Jeghers syndrome.** *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol.* 2016

ARTICOLI DIVULGATIVI

- F. C. Radio. **La genetica base della medicina di precisione.** *Le Fiamme d'Argento.* Gennaio/Febbraio 2024
- F. C. Radio. **I tumori pediatrici rari.** *Le Fiamme d'Argento.* Marzo/Aprile 2024.
- F. C. Radio. **Il dramma delle malattie rare e senza diagnosi.** *Le Fiamme d'Argento.* Maggio/Giugno 2024.
- F. C. Radio. **Sindrome di Down, impariamo ad affrontarla.** *Le Fiamme d'Argento.* Novembre/Dicembre 2024.

RELAZIONI SU INVITO

- | | |
|----------------|---|
| 13 giugno 2025 | Il ruolo degli RNA non codificanti nelle malattie del Neurosviluppo.

Grandangolo in Genetica Medica 2025 – Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali “Sapienza” Università di Roma – Roma. |
| 17 marzo 2025 | Il ruolo degli RNA non codificanti nelle malattie del Neurosviluppo.

Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica – Arcispedale Santa Maria Nuova – Reggio Emilia. |
| 10 marzo 2025 | Approccio multidisciplinare integrato per i pazienti con difetti dello sviluppo sessuale pediatrici e adulti.

Giornata Malattie Rare - A.O. San Camillo-Forlanini - Roma. |
| 11 luglio 2024 | Sfide e progressi nella genetica delle malformazioni craniofacciali.

Grandangolo in Genetica Medica 2024 – Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali “Sapienza” Università di Roma – Roma. |
| 14 giugno 2024 | L'utilizzo delle tecnologie genomiche nell'ambito delle malattie rare.

La Genomica tra ricerca e innovazione: sfide e opportunità per l'integrazione nella Sanità Pubblica in Italia - Dipartimento di Sanità Pubblica e Malattie Infettive - “Sapienza” Università di Roma – Roma. |
| 11 giugno 2024 | Contenuti e aspetti critici del Counseling Pre-Test a fini terapeutici. |

- L'integrazione del test genetico nel percorso multidisciplinare del paziente oncologico – Policlinico Gemelli – Roma.
- 20 dicembre 2023 **PDTA Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini e tavola rotonda.**
One Region, One Network, One PDTA – The multidisciplinary team meetings of the regional reference centre for Marfan Syndrome and related disorders – Policlinico Tor Vergata – Roma.
- 15 giugno 2023 **Basi genetiche del tumore della mammella.**
San Camillo Conferences - A.O. San Camillo-Forlanini - Roma.
- 30 maggio 2023 **Sessione Avatar: le pazienti mutate. Diagnosi, trattamento e orizzonti.**
Breast Ponza 2023 – Ponza (LT).
- 05 aprile 2023 **Use Cases from Hospital S. Camillo-Forlanini.**
Istituto Superiore di Sanità ed *European Joint Program on Rare Diseases* (EJP RD) – Roma.
- 28 febbraio 2023 **Malattie rare non diagnosticate.**
Giornata mondiale Malattie Rare 2023 - A.O. San Camillo-Forlanini - Roma.
- 8 ottobre 2022 **I percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) per i pazienti mitocondriali.**
Mitochondrial Diseases Conferenze 2022 – Roma.
- 11 giugno 2022 **Il bambino con malformazioni congenite e/o deficit cognitivo.**
Incontri dell'Area Pediatrica 2022 - A.O. San Camillo-Forlanini - Roma.
- 25 marzo 2022 **Ruolo delle varianti ipomorfe nelle patologie genetiche monogeniche e multifattoriali.**
Grandangolo in Genetica Medica 2022 – A.O. San Camillo-Forlanini - Roma.
- 11 ottobre 2021 **L'aploinsufficienza di SPEN causa una nuova sindrome del neurosviluppo riconducibile alla sindrome da delezione prossimale 1p36.**
Riunioni Scientifiche 2021 delle aree di Ricerca – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
- 05 marzo 2021 **Il ruolo della genetica nelle malformazioni congenite del volto.**
Corso “Il Progetto Smile House: l'importanza del team e della continuità terapeutica”. Virtuale.
- 26 febbraio 2021 **La diagnosi prenatale delle malformazioni del volto.**
Corso “Il Progetto Smile House: l'importanza del team e della continuità terapeutica”. Virtuale.
- 14 e 21 febbraio 2020 **Il tumore della mammella: personalizzazione delle cure e follow-up ed approfondimenti.**
Corso. Ordine Provinciale dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri di Roma – Roma.

- 24 ottobre 2019 **Genomica clinica delle malattie non diagnosticate.**
NGS, Varianti Geniche e Studi Funzionali. L'esoma nella diagnostica. L'omica e le discipline biomolecolari – Complesso Monumentale Santo Spirito – Roma.
- 22 ottobre 2018 **Una nuova sindrome del neurosviluppo causata da iperattivazione del canale del potassio tandem KCNK4.**
Riunioni Scientifiche 2018 delle aree di Ricerca – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma.
- 04 ottobre 2018 **Sequenziamento dell'esoma in malattie non diagnosticate**
Il sequenziamento di nuova generazione (NGS) nel laboratorio di genetica umana - Istituto CSS-Mendel – Roma.
- 23 giugno 2017 **Sequenziamento dell'esoma in malattie non diagnosticate**
Strategie di analisi in NGS. Dagli approcci per pannelli di geni al sequenziamento dell'esoma. Interpretazione di varianti e gestione del risultato - Istituto CSS-Mendel – Roma.
- 23 novembre 2016 **L'ERN ITHACA: Intellectual disability TeleHealth and Congenital Anomalies.**
XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana – Centro Congressi Lingotto - Torino.
- 28 novembre 2015 **PGD e PGS: indicazioni, vantaggi e limiti.**
Nuove prospettive nell'infertilità di coppia – Jolly Aretusa Palace Hotel – Siracusa.
- 12 maggio 2014 **Il laboratorio di genetica nell'emocromatosi ereditaria e nelle altre alterazioni congenite del metabolismo del ferro**
Celiachia, Spondilite Anchilosante, Artrite Reumatoide, Emocromatosi Ereditaria ed altre alterazioni congenite del metabolismo del ferro – Scuola Medica Ospedaliera – Complesso Monumentale S. Spirito in Saxia – ASL RM E – Roma.
- 12 maggio 2014 **Quantificazione invasiva e non invasiva del ferro corporeo**
Celiachia, Spondilite Anchilosante, Artrite Reumatoide, Emocromatosi Ereditaria ed altre alterazioni congenite del metabolismo del ferro – Scuola Medica Ospedaliera – Complesso Monumentale S. Spirito in Saxia – ASL RM E – Roma.
- 19 giugno 2013 **Sportelli territoriali e lavori sui PDTA, gli esempi dell'Osp. Policlinico Umberto I e dell'Osp. San Camillo sulle malattie rare**
SANIT-Forum Internazionale della Salute - Tavola Rotonda Malattie Rare: dalle indicazioni nazionali alla realtà della rete regionale del Lazio – 18-21 giugno 2013 - Palazzo dei Congressi – Roma.
- 15 giugno 2013 **Emocromatosi Neonatale**
Master di II livello in Diagnosi Prenatale e Patologia fetale- “Sapienza – Università di Roma”.
- 13 maggio 2013 **Il laboratorio di genetica medica nella diagnosi delle patologie da alterato metabolismo del ferro**
Master II Livello in Ematologia Pediatrica - “Sapienza – Università di Roma”.

- 18 dicembre 2012 **Il percorso della donazione di midollo osseo**
Corso “AGGIORNAMENTI IN GENETICA MEDICA” - U. O. C. Sviluppo della Formazione e del Governo Clinico - A.O. S. Camillo-Forlanini – Roma.
- 06 dicembre 2012 **Next generation sequencing: approccio tecnologico e applicazioni**
Corso “AGGIORNAMENTI IN GENETICA MEDICA” - U. O. C. Sviluppo della Formazione e del Governo Clinico - A.O. S. Camillo-Forlanini – Roma.
- 27 novembre 2012 **Real Time PCR: Approccio tecnologico e applicazioni**
Corso “AGGIORNAMENTI IN GENETICA MEDICA” - U. O. C. Sviluppo della Formazione e del Governo Clinico - A.O. S. Camillo-Forlanini – Roma.
- 06 novembre 2012 **Caratterizzazione molecolare del melanoma familiare/ Nuovi approcci molecolari nello studio della trasformazione neoplastica melanocitaria**
Corso “AGGIORNAMENTI IN GENETICA MEDICA” - U. O. C. Sviluppo della Formazione e del Governo Clinico - A.O. S. Camillo-Forlanini – Roma.
- 14 maggio 2012 **Il metabolismo del ferro nelle patologie cerebrali**
U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini– Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma”.
- 23 gennaio 2012 **Il metabolismo del ferro**
U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini– Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma”.
- 18 maggio 2011 **Laboratorio di genetica medica nelle patologie da alterato metabolismo del ferro**
Master II Livello in Ematologia Pediatrica - “Sapienza – Università di Roma”.
- 10 giugno 2010 **Next Generation Sequencing Technologies (NGST): le applicazioni citogenetiche**
U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini– Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di Roma”.
- 04 maggio 2010 **Next Generation Sequencing Technologies (NGST)**
Istituto CSS-Mendel – Roma.
- 14 settembre 2009 **Nuove prospettive nella genetica dei gemelli**
Nell’ambito del corso “Aggiornamenti clinici, molecolari e funzionali di alcune patologie genetiche” - Istituto CSS-Mendel – Roma.
- 03 novembre 2008 **La genetica delle malformazioni vascolari**
Istituto CSS-Mendel – Roma.
- 19 gennaio 2007 **Il silenzio dei geni: la scoperta dell’RNA interference**

U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – A.O. S. Camillo-Forlanini
– Dipartimento di Medicina Sperimentale “Sapienza – Università di
Roma”.

Consapevole delle sanzioni penali, nel caso di dichiarazioni non veritiere e falsità negli atti, richiamate dall'Art. 76 D.P.R. n. 445 del 28/12/2000, Io sottoscritta autocertifico quanto sopra riportato.

Data

Firma

31/07/2025



[luglio 2025]

Autorizzazione al trattamento dei dati personali ai sensi della vigente normativa sulla Privacy (D.Lgs. N° 196/03 e successive modifiche)