

CURRICULUM VITAE

(LINGUA ITALIANA PAG. 1 – 40)

INFORMAZIONI PERSONALI	Marco SALVATORE
	ORCID ID: https://orcid.org/0000-0001-6402-2610 Scopus ID: 57211371606
	✉

POSIZIONE ATTUALE

2018 (novembre) – present	Direttore – Struttura Interdipartimentale Malattie Rare senza Diagnosi Istituto Superiore di Sanità – Italy
2022 – present	Primo Ricercatore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità Italia
2020 – present	Responsabile Scientifico Registro Italiano Fibrosi Cistica (AOO-ISS 15/10/2020, 0032998) (AOO-ISS 04/01/2024) (www.registroitalianofibrosicistica.it/)
2022 – present	Responsabile Scientifico dei seguenti Registri di Patologia: - <i>Tuberous Sclerosis Complex - TSC</i> (ISS Fasc. AA47) - <i>Struge Weber Syndorme</i> (ISS Fasc. BA83) - <i>Lennox Gestaut Syndrome</i> (ISS Fasc. BA73) - <i>Idiopathic pulmonary fibrosis - IPF</i> (ISS Fasc. BB74)
2014 – present	Responsabile Scientifico: Controllo Esterno di Qualità per il test del sudore per la fibrosi cistica (http://www.ceqtestdelsudore.it/) (Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015)

STUDI ACCADEMICI E FORMAZIONE PROFESSIONALE

1994	Diploma di scuola secondaria di secondo grado Liceo Scientifico Statale “Aristotele”, Roma
1999	Laurea in Scienze Biologiche (<i>cum laude</i>) Università degli Studi di Roma Tre (Roma, Italia)
2003	Scuola di specializzazione in <i>Genetica Applicata</i> (indirizzo Citogenetica e Genetica molecolare) (<i>cum laude</i>) Università Sapienza, Charles Darwin Genetic Building, (Roma, Italia)
2000	Abilitazione alla Professione di Biologo Università “La Tuscia”, Viterbo
2000 – 2006	Contratto di Ricerca (Co.Co.Co) Istituto Superiore di Sanità Dipartimento di Biologia Cellulare & Neuroscienze Reparto Malattie Rare
2006 (settembre) – 2022 (novembre)	Ricercatore – tempo indeterminato Istituto Superiore di Sanità; Centro Nazionale Malattie Rare



2022 (dicembre) – present	Primo Ricercatore – tempo indeterminato Istituto Superiore di Sanità; Centro Nazionale Malattie Rare
2022 (Agosto)	Direttore Facente Funzione Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE, ATTIVITA' CORRELATE & SELEZIONE DI PUBBLICAZIONI (Cat. 1 - Avviso CNMR 68-2024_signed)

Indice breve:

1. Pubblicazioni scientifiche
2. Reports tecnici
3. Attività di divulgazione & Comunicazione scientifica sulle malattie rare (newsletters, reports, gruppi di comunicazione)
4. Membro di editorial board & revisioni saltuarie per riviste scientifiche & certificati di revisione
5. Partecipazione ad attività di redazione su siti web dedicati alle malattie rare
6. Selezione di pubblicazioni per facilitare la lettura in accordo con Art.6; Cat.1 (Avviso CNMR 68-2024_signed)

1. PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

2024	1. Baldovino S, Sciascia S, Carta C, Salvatore M, Cellai L, Ferrari G, Lumaka A, Groft S, Alanay Y, Azam M, Baynam G, Cederroth H, Cutiongco-de la Paz E M, Harshadeva Dissanayake VHW, Giugliani R, Gonzaga-Jauregui G, Hettiarachchi D, Kvividze O, Landoure G, Makay P, Melegh B, Ozbek U, Pagava K, Puri RD, Romero V, Scaria V, Jamuar SS, Shotelersuk V, Roccatello D, Gahl WA, Wiafe SA, Bodamer O, Posada M, Taruscio D. A global survey about Undiagnosed Rare Diseases: perspectives, challenges, and solutions. <i>The Journal of Molecular Diagnostics</i> (Submitted, JMDI-D-24-00124) 2. Impact of COVID-19 infection on lung function and nutritional status amongst individuals with cystic fibrosis: a global cohort study. <i>Journal of Cystic Fibrosis</i> (JCF-S-24-00229 submitted) 3. D. Salvatore, R. Padoan, A. Amato, M. Salvatore, G. Campagna. Nutritional trends in cystic fibrosis: insights from the Italian Cystic Fibrosis Patient Registry. <i>Journal of Clinical Medicine</i> (jcm-2981408 in press) 4. Campagna G, Amato A, Majo F, Ferrari G, Quattrucci S, Padoan R, Floridia G, Salvatore D, Carnovale V, Puppo Fornaro G, Taruscio D, Salvatore M*; Gruppo di lavoro RIFC. Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). Report 2021-2022. <i>Epidemiol Prev.</i> 2024 Mar-Apr;48(2 Suppl 2):1-41. doi: 10.19191/EP24.2.S2.031. *corresponding author 5. Cirilli N, Floridia G, Amato A, Padoan R, Censi F, Ferrari G, Raia V, Castaldo G, Capoluongo E, Taruscio D, Salvatore M. The Italian external quality assessment program for Cystic Fibrosis sweat chloride test: CFTR modulators and the impact of a new sweat test report form. <i>Practical Laboratory Medicine.</i> 40, May 2024, e00403
2023	6. A. Sepe, G. Taccetti, A. Tosco, A. Amato, G. Campagna e Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. Rubrica “Centri a confronto”. Epidemiologia delle colonizzazioni respiratorie nei soggetti con Fibrosi Cistica in età pediatrica (Dati dal 2018 al 2022 del RIFC). <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica.</i> 2023, 20(3):9-11 7. D. Salvatore, G. Campagna, M. Salvatore, R. Padoan. Rubrica “Centri a confronto”. Obesità (e non solo) in fibrosi cistica: prevalenza, tendenze e dati sui fattori associati. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica.</i> 2023, 20(2):7-11 8. S Sciascia, D Roccatello, M Salvatore, C Carta, LL Cellai, G Ferrari, A Lumaka, S Groft, Y Alanay, M Azam, G Baynam, H Cederroth, EM Cutiongco-De La Paz, Vajira H Weerabaddana Dissanayake, R Giugliani, C Gonzaga-Jauregui, D Hettiarachchi, O Kvividze, G Landoure, P Makay, B Melegh, U Ozbek, RD Puri, V Romero, V Scaria, S Jamuar, V Shotelersuk, WB Gahl, S Wiafe, O Bodamer, M Posada and D Taruscio* Unmet Needs in countries participating in the Undiagnosed Diseases Network

	International: An international survey considering national health care and economic indicators. <i>Front Public Health</i>. 2023 Sep 26;11:1248260. doi: 10.3389/fpubh.2023.1248260. eCollection 2023. 9. V Terlizzi, R Padoan, A Amato, G Campagna, C Castellani, M Salvatore. Hidden CFSPID in CF patient registries? The Italian CF Registry experience. <i>J Cyst Fibros</i>. 2023. S1569-1993(23)00867-6. doi: 10.1016/j.jcf.2023.07.010. 10. R. Padoan, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica “Centri a confronto”. La positiva esperienza del Registro Fibrosi Cistica in Turchia. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2023, 20(1):6-8 11. D. Taruscio, M. Salvatore, C. Carta. Malattie senza nome: occorrono condivisione e formazione per vincere la sfida dei casi non diagnosticati. <i>RaraMente</i>. New dal mondo (N.54, Aprile 2023) https://www.malattierare.gov.it/newsletter/anteprima/54 12. D. Taruscio, M. Salvatore, C. Carta. Malattie rare senza diagnosi: uno studio di UDNI per mappare bisogni e opportunità dei pazienti in 20 Paesi di tutto il mondo. <i>RaraMente</i>. Editoriale (N.54, Aprile 2023). https://www.malattierare.gov.it/newsletter/anteprima/54 13. Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Aimè Lumaka, Claudio Carta, Laura Cellai, Gianluca Ferrari, Savino Sciascia, Stephen Groft, Yasemin Alanay, Maleeha Azam, Gareth Baynam, Helene Cederroth, Eva Maria Cutiongco-de la Paz, Vajira Harshadeva Weerabaddana Dissanayake, Roberto Giugliani, Claudia Gonzaga-Jauregui, Dineshani Hettiarachchi, Oleg Kvlividze, Guida Landoure, Prince Makay, Béla Melegh, Ugur Ozbek, Ratna Dua Puri, Vanessa Romero, Vinod Scaria, Saumya Jamuar, Vorasuk Shotelersuk, Dario Roccatello, William A Gahl, Samuel Wiafe, Olaf Bodamer and Manuel Posada. Undiagnosed diseases: Needs and opportunities in 20 countries participating in the Undiagnosed Diseases Network International. <i>Frontiers in Public Health-Public Health Policy</i>. Volume 11 - 2023 https://doi.org/10.3389/fpubh.2023.1079601 14. M. Salvatore*, P. Torrerì, G. Grugni, A. Rocchetti, M.d Maghnie, G. Patti, A. Crinò, M. Elia, D. Greco, C. Romano, A. Franzese, E. Mozzillo, A. Colao, G. Pugliese, U. Pagotto, V. Lo Preiato, E. Scarano, C. Schiavariello, G. Tornese, D. Fintini, S. Bocchini, S. Osimani, L. De Sanctis, M. Sacco, I. Rutigliano, M. Delvecchio, M.F. Faienza, Malgorzata Wasniewska, D. Corica, S. Stagi, L. Guazzarotti, P. Mafei, F. Dassie and D. Taruscio. The Italian registry for patients with Prader-Willi syndrome. <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> (2023) 18:28. https://doi.org/10.1186/s13023-023-02633-5 *corresponding author
2022	15. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica “Centri a confronto”. Utilizzo degli inibitori di pompa protonica (PPI) nei diversi Centri FC Italiani: qualche spunto di riflessione dai dati del RIFC. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2022, 19(3):6-9 16. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica “Centri a confronto”. Impatto della genitorialità sulla salute delle persone con fibrosi cistica. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2022, 19(2):6-8 17. M. Salvatore, A. Amato, G. Floridia, F. Censi, G. Ferrari, F. Tosto, R. Padoan, V. Raia, N. Cirilli, G. Castaldo, E. Capoluongo and D. Taruscio. Rubrica “Saper fare”. L’esperienza del controllo esterno di qualità (CEQ) del test del sudore per la fibrosi cistica dell’Istituto Superiore di Sanità. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2022, 19(2):9-13 18. Campagna G, Amato A, Majo F, Ferrari G, Quattrucci S, Padoan R, Floridia G, Salvatore D, Carnovale V, Puppo Fornaro G, Taruscio D, Gruppo di lavoro RIFC Salvatore M*. Registro italiano Fibrosi Cistica (RIFC). Rapporto 2019-2020 [Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). Report 2019-2020]. <i>Epidemiol Prev</i>. 2022;46(4 Suppl 2):1-38. doi: 10.19191/EP22.4S2.060. PMID: 36102313. *corresponding author 19. M. Salvatore. Fibrosi cistica e COVID-19: pubblicato uno studio internazionale sui fattori associati a forme severe di infezione in persone con fibrosi cistica. <i>RaraMente</i>. https://www.malattierare.gov.it/news/dettaglio/4753 20. SB Carr, E McClenaghan, A Elbert, A Faro, R Cosgriff, O Abdrakhmanov, K Brownlee, PR Burgel, CA Byrnes, S Cheng, C Colombo, H Corvol, G Daneau, CH Goss, V

	Gulmans, H Gutierrez, S Harutyunyan, M Helmick, A Jung, N Kashirskaya, E McKone, J Melo, PG Middleton, P Mondejar-Lopez, I de Monestrol, L Nährlic, R Padoan, M Parker, MD Pastor-Vivero, S Rizvi, R Ruseckaite, M Salvatore, LVRV da Silva-Filho, N Versmessen, M Zampoli, BC Marshall, AL Stephenson, on behalf of the CF Registry Global Collaboration. Factors associated with clinical progression to severe COVID-19 in people with cystic fibrosis: a global observational study. <i>J Cyst Fibros.</i> 2022 Jul;21(4):e221-e231. doi: 10.1016/j.jcf.2022.06.006. 21. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica “Centri a confronto”. La popolazione FC adulta in Italia: confronto fra Centri. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica.</i> 2022, 19(1):7-12 22. P Fortugno, R Monetta, M Belli, E Botti, F Angelucci, MG Palmerini, SA Nottola, C De Luca, M Ceccarini, M Salvatore, L Bianchi, P Macioce, M Teson, F Ricci, Italian Undiagnosed Diseases Network, G Macchiarelli, B Didona, A Costanzo, D Castiglia, F Brancati. RIPK4 regulates cell-cell adhesion in epidermal development and homeostasis. <i>Human Molecular Genetics.</i> 2022, 26;ddac046 DOI: 10.1093/hmg/ddac046 23. P Mondejar-Lopez, A Zolin, PW Garcia-Marcos, MD Pastor-Vivero, MR Silvestre, F de Asis Sanchez-Martinez, D Salvatore, G Cimino, F Majo, A Sole-Jover, OA de la Cruz, MA Calderazzo, G Pizzamiglio, S Castillo-Corullon, A Alvarez-Fernandez, S Gartner, R Padoan, V Carnovale, M Salvatore, MR Moya-Quiles, A Orenti, G Glover, M Sanchez-Solis. Geographic distribution and phenotype of European people with cystic fibrosis carrying A1006E mutation. <i>Respiratory Medicine</i> 192 (2022) 106736 24. DL Cintron, AM Muir, A Scott, M McDonald, KG Monaghan, T Santiago-Sim, IM Wentzensen, C De Luca, Italian Undiagnosed Diseases Network*, F Brancati, DJ Harris, C Goueli, R Stottmann, CE Prada, M Biderman Waberski, HC Mefford. A recurrent, de novo pathogenic variant in ARPC4 disrupts actin filament formation and causes microcephaly and speech delay. Consortia Italian Undiagnosed Diseases Network members: Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Federica Censi, Giovanna Floridia (Undiagnosed Rare Diseases Interdepartmental Unit, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanita', Rome) <i>Human Genetics and Genomics Advances</i> 3, 100072, January 13, 2022. https://doi.org/10.1016/j.xhgg.2021.100072
2021	25. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica “Centri a confronto”. Valutazione comparativa dello stato nutrizionale mediante lo Z-score del BMI e dell'altezza nella popolazione con Fibrosi Cistica con insufficienza del pancreas di età compresa tra 6 e 18 anni. Confronto fra centri attraverso i dati del Registro Italiano Fibrosi cistica. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica.</i> 2021, 18(3):7-12 26. LC Bott, M Forouhan, M Lieto, AJ Sala, R Ellerington, JO Johnson, AA Speciale, C Criscuolo, A Filla, D Chitayat, E Alkhunaizi, P Shannon, AH Nemeth, Italian Undiagnosed Diseases Network*, F Angelucci, W Fang Lim, P Striano, F Zara, I Helbig, M Muona, C Courage, AE Lehesjoki, SF Berkovic, ATPase Consortium, KH Fischbeck, F Brancat, RI Morimoto, MJA Wood, C Rinaldi. Variants in ATP6V0A1 cause progressive myoclonus epilepsy and developmental and epileptic encephalopathy. <i>Brain communications</i> 2021:1-14. doi:10.1093/braincomms/fcab245 *Undiagnosed Disease Network Italy: D. Taruscio, M. Salvatore, F. Censi, G. Floridia, F. Brancati, G. Novelli, E. Daina, A. Ferlini, M. Neri, D. Roccatello, S. Baldovino, E. Menegatti 27. M. Salvatore and R. Padoan. Anticipazioni dal Registro Italiano Fibrosi Cistica. COVID-19 e fibrosi cistica: com'è andato il 2021. <i>Notiziario Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica Onlus</i> 2021, 59: 6. 28. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC) A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, G. Campagna (Comitato Tecnico RIFC) Rubrica “Centri a confronto”. Valutazione dell'indicatore FEV1pp nella popolazione con fibrosi cistica in età pediatrica (6-18 anni) e con insufficienza pancreatica negli anni 2016-2019. Confronto fra centri. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica.</i> 2021, 18(2):6-10 29. D. Salvatore, A. Pepe, V. Carnovale, F. Majo, R. Padoan, S. Quattrucci, M. Salvatore, D. Taruscio, A. Amato, G. Ferrari, G. Campagna. Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor for CFTR variants giving rise to diagnostic uncertainty: personalised medicine or over-

- medicalisation? *Journal of Cystic Fibrosis. Letter to the Editor*. 2021 Sep 25;S1569-1993(21)01416-8. DOI: 10.1016/j.jcf.2021.09.011
30. D. Salvatore, V. Carnovale, F. Majo, R. Padoan, S. Quattrucci, **M. Salvatore**, D. Taruscio, A. Amato, G. Ferrari, G. Campagna. Disease characterization of people with cystic fibrosis and a minimal function mutation: Data from the Italian registry. *Pediatric Pulmonology*. 2021;1–10. DOI: 10.1002/ppul.25616
 31. G. Campagna, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, R. Padoan, G. Floridia, D. Salvatore, V. Carnovale, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, **M Salvatore***, Gruppo di Lavoro RIFC. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto 2017-2018. *Epidemiol Prev*. 2021 May-Jun;45(3 Suppl 1):1-37. doi: 10.19191/EP21.3.S1.050 * corresponding author
 32. Padoan RF, Quattrucci S, Amato A, **Salvatore M**, Salvatore D, Campagna G. Perinatal outcomes in women with cystic fibrosis: Data from the Italian Cystic Fibrosis Registry. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2021;100:1439–1444. doi: 10.1111/aogs.14190. Online ahead of print.
 33. D Salvatore, V Carnovale, F Majo, R Padoan, S Quattrucci, **M Salvatore**, D Taruscio, A Amato, G Ferrari, G Campagna. Disease characterisation of people with cystic fibrosis and a minimal function mutation: data from the Italian registry. *Pediatr Pulmonol*. 2021;56(2):442-449. doi: 10.1002/ppul.25179.
 34. **M. Salvatore**. Malattie non diagnosticate, all'ISS un corso per insegnare a medici e ricercatori di tutto il mondo possibili strategie "risolutive". (Focus). *RaraMente*. <https://www.malattierare.gov.it/news/dettaglio/2723>
 35. F. Censi, F. Tosto, **M. Salvatore**, P. Fabiano e D. Taruscio. Il test genetico, un test di qualità: dalle linee guida ai controlli, l'esperienza dell'Istituto Superiore di Sanità. *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità*. Volume 34, n. 3, 2021.
 36. **M. Salvatore**. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): lo stato attuale e lo sviluppo futuro. (Editoriale). *Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica*. Volume 18 Numero 1 Gennaio - Aprile 2021
 37. D. Taruscio e **M. Salvatore**. Network delle malattie rare senza nome: condividere le foto dei pazienti apre una seconda chance per giungere a una diagnosi. (Editoriale) *RaraMente*. <https://www.malattierare.gov.it/newsletter/anteprima/>
 38. L Naehrlich, A Orenti, F Dunlevy, I Kasmi, S Harutyunyan, A Pflieger, V Bobrovnichy, S Keegan, G Daneau, G Stoyanova, I Bambir, A Vukić Dugac, D Tjesic-Drinkovic, P Yiallourous, P Drevinek, M Macek Jr, A Bilkova, H Vebert Olesen, PR Burgel, H Corvol, LLVideau, T Parulava, E Hatziaiorou, F Diamantea, A Párnitzky, G Fletcher, EF McKone, M Mei-Zahav, R Padoan, **M Salvatore**, C Colombo, E Aleksejeva, K Malakauskas, M Schlessler, S Fustik, O Turcu, V Gulmans, D Zomer-van, Ommen, A Senstad Wathne, E Bakkeheim, L Wozniacki, L Pereira, L Pop, E Kondratyeva, A Amelina, E Zhekayte, O Simonova, N Kashirskaya, M Rodic, H Kayserova, U Krivec, P Mondejar-Lopez, MD Pastor-Vivero, I de Monestrol, A Lindblad, D Dogru, Y Gokdemir, S Pekcan, H Makukh, K Brownlee, R Cosgriff, E McClenaghan, S Carr, A Zolin, E Lammertyn, A Fox, M Krasnyk, J van Rens, S van Koningsbruggen-Rietschel, A Jung. Incidence of SARS-CoV-2 in people with cystic fibrosis in Europe between February and June 2020. *Journal of Cystic Fibrosis*, 2021. 18:S1569-1993(21)00099-0. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2021.03.017>
 39. SB Carr, R Cosgriff, S Harutyunyan, PG Middleton, R Ruseckaite, S Ahern, G Daneau, L Vicente, R F da Silva Filho, AL Stephenson, SY Cheng, J Melo, H Corvol PR Burgel, L Nährlich, E McKone, C Colombo, **M Salvatore**, R Padoan, O Abdrakhmanov, V Gulmans, CA Byrnes, E Amelina, E Kondratyeva, E Zhekayte, N Kashirskaya, M Zampoli, MD Pastor-Vivero, P Mondejar-Lopez, I de Monestrol, A Jung, E McClenaghan, K Brownlee, S Rizvi, CH Goss, A Elbert, A Faro, H Gutierrez, BC Marshall. COVID-19 vaccine prioritisation for people with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2021;S1569-1993(21)00110-7. doi: 10.1016/j.jcf.2021.03.028.
 40. R. Padoan, S. Quattrucci, A. Amato, V. Carnovale, D. Salvatore, **M. Salvatore**, G. Campagna. The Diagnosis of Cystic Fibrosis in Adult Age. Data from the Italian Registry. *Diagnostics* 2021, 11(2), 321, <https://doi.org/10.3390/diagnostics11020321>
 41. Padoan R, Carnovale V, Salvatore D, Quattrucci S, Taruscio D, Floridia G, Amato A, Ferrari G, Campagna G and **Salvatore M**. First and second wave of SARS-CoV2 in Italian Cystic Fibrosis patients: Data from Italian Cystic Fibrosis Registry. *Journal of Cystic Fibrosis*,

	2021; S1569-1993(21)00027-8. doi: 10.1016/j.jcf.2021.01.008. 42. Salvatore D, Carnovale V, Majo F, Padoan R, Salvatore M, Taruscio D, Amato A, Ferrari G, Campagna G. Cystic fibrosis with non-G551D gating mutations in Italy: Epidemiology and clinical characteristics. <i>Pediatr Pulmonol.</i> 2021; 56:442–449. doi: 10.1002/ppul.25179
2020	43. R. Bain, R. Cosgriff, M. Zampoli, A. Elbert, PR Burgel, SB Carr, C. Castaños, C. Colombo, H. Corvol, A. Faro, CH Goss, H Gutierrez, A Jung, N. Kashirskaya, BC Marshall, J Melo, P. Mondejar-Lopez, I. de Monestrol, L. Naehrlich, R Padoan, MD Pastor-Viveros, S. Rizvi, M. Salvatore, LVR da Silva Filhot, KG Brownlee, IJ Haq, M. Brodlie. Clinical characteristics of SARS-CoV-2 infection in children with cystic fibrosis: An international observational study. <i>Journal of Cystic Fibrosis.</i> 19(6),868-871, 2020. https://doi.org/10.1016/j.jcf.2020.11.021 44. Cosgriff R, Ahern S, Bell SC, Brownlee K, Burgel PR, Byrnes C, Corvol H, Cheng SY, Elbert A, Faro A, Goss CH, Gulmans V, Marshall BC, McKone E, Middleton PG, Ruseckaite R, Stephenson AL, Carr SB; <u>Global Registry Harmonization Group*</u>. A multinational report to characterise SARS-CoV-2 infection in people with cystic fibrosis. <i>J Cyst Fibros.</i> 2020;19(3):355-358. doi: 10.1016/j.jcf.2020.04.012.*<u>Global Registry Harmonization Group</u>: D. Reid, P Wark, G. Daneau, V. Boussaud, G. Brinchault, E. Coirier-Duet, JC Dubus, D Grenet, S de Miranda, L Beaumont, R Kanaan, M Lauraens, C Martin, M Mittaine, A Prévotat, M Reynaud-Gaubert, I Sermet-Gaudelus, A Tatopoulos, L Nährlich, B Plant, C Gunaratnam, A Jackson, KM de Winter-de Groot, B Luijk, G Wesseling, M Allenby, J Duckers, E Gunn, A Jones, R Ian Ketchell, SL Madge, A Maitra, G Muftaba, H Rodgers, N Shafi, N Simmonds, K Southern, D Watson, S Rizvi, J Seguin, J Garbarz, K Rosamilia, M Berdella, JA Nick, R Belkin, D Gilmore, K McBennett, R Padoan, M Salvatore 45. Mc Clenaghan E, Cosgriff R, Brownlee K, Ahern S, Burgel PR, Byrnes CA, Colombo C, Corvol H, Cheng SY, Daneau G, Elbert A, Faro A, Goss CH, Gulmans V, Gutierrez H, de Monestrol I, Jung A, Nährlich Justus L, Kashirskaya N, Marshall B, McKone E, Middleton PG, Mondejar-Lopez P, Pastor-Vivero MD, Padoan R, Rizvi S, Ruseckaite R, Salvatore M, Stephenson A, Vicente R da Silva Filho L, Melo J, Zampoli M, Carr SB. The global impact of SARS-CoV-2 in 181 people with cystic fibrosis. <i>Journal of Cystic Fibrosis.</i> 2020; 19(6):868-871 46. Micale L, Cialfi S, Cinque L, Castellana S, Notarangelo S, Bisceglia L, Taruscio D, Salvatore M, Castori M. Novel TONSL variants cause SPONASTRIME dysplasia and associate with spontaneous chromosome breaks, defective cell proliferation and apoptosis. <i>Hum Mol Genet.</i> 2020 4;29(18):3122-3131. doi: 10.1093/hmg/ddaa195 47. Salvatore M*, Polizzi A, De Stefano MC, Floridia G, Baldovino S, Roccatello D, Sciascia S, Menegatti E, Remuzzi G, Daina E, Iatropoulos P, Bembi B, Da Rioli RM, Ferlini A, Neri M, Novelli G, Sangiuolo F, Brancati F, Taruscio D. Improving diagnosis for rare diseases: the experience of the Italian undiagnosed Rare diseases network. <i>Ital J Pediatr.</i> 2020 Sep 14;46(1):130. doi: 10.1186/s13052-020-00883-8.* <i>corresponding author</i> 48. COVID-19: A message of hope from a young girl with severe cystic fibrosis. Blanchon S, et al. <i>Pediatric Pulmonology.</i> 2020;1–2., 2020 Wiley Periodicals LLC. Recensione in <i>Covid Contents N°7 May 2020.</i> https://doi.org/10.36170/COVIDCONT720 49. COVID-19 in lung-transplanted and cystic fibrosis patients: Be careful. Farfour E, et al., <i>J Cyst Fibros.</i> 2020; S1569-1993(20)30113-2. Recensione in <i>Covid Contents N°8 May 2020.</i> https://doi.org/10.36170/COVIDCONT820 50. Gruppo di lavoro ISS Malattie Rare COVID-19 (Decreto 76/2020). Indicazioni ad interim su malattia di Kawasaki e sindrome infiammatoria acuta multi sistemica in età pediatrica e adolescenziale nell'attuale scenario emergenziale da infezione da SARS-CoV-2. <i>Rapporto ISS COVID-19 n. 29/2020.</i> 51. Salvatore M*, Amato A, Floridia G, Censi F, Ferrari G, Tosto F, Padoan R, Raia V, Cirilli N, Castaldo G, Capoluongo E, Caruso U, Corbetta C, Taruscio D. The Italian External Quality Assessment Program for Cystic Fibrosis Sweat Chloride Test: Does Active Participation Improve the Quality? <i>Int J Environ Res Public Health.</i> 2020 May 4;17(9):3196. doi: 10.3390/ijerph17093196.*<i>corresponding author</i> 52. D. Taruscio, G. Baynam, H. Cederroth, S.C. Groft, E.W. Klee, K. Kosaki, P. Lasko, B. Melegh, O. Riess, M. Salvatore, W.A. Gahl. The Undiagnosed Diseases Network International: Five years and more! <i>Mol Genet Metab.</i> 2020 Jan 17. pii: S1096-

	7192(19)30768-1. doi: 10.1016/j.ymgme.2020.01.004
2019	53. Giordani B, Amato A, Majo F, Ferrari G, Quattrucci S, Minicucci L, Padoan R, Florida G, Salvatore D, Carnovale V, Puppo Fornaro G, Taruscio D, Salvatore M*. Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). Report 2015-2016. <i>Epidemiol Prev.</i> 2019;43(4S1):1-36. doi: 10.19191/EP19.4.S1.067. *corresponding author 54. R. Padoan, A. Amato, B. Giordani, F. Majo, S. Quattrucci, M. Salvatore, D. Salvatore. Pregnancy outcomes in women with Cystic Fibrosis. Data from the Italian Registry (ICFR) June 2019. 18 Supplement 1S1-S206, e-Poster P343. 42nd European Cystic Fibrosis Conference 05 June 2019 - 08 June 2019
2018	55. S Bigoni, M Neri, C. Scotton, R. Farina, P. Sabatelli, J. Chongyi, Z. Jianguo, MS Falzarano, R. Rossi, D. Ognibene, R. Selvatici, F Gualandi, D Bosshardt, P Perri, C Campa, F Brancati, M Salvatore, MC De Stefano, D Taruscio, L Trombelli, F Mingyan and A. Ferlini. Homozygous recessive Versican missense variation is associated with early teeth loss in a Pakistani family. <i>Front. Genet.</i> 9:723 doi: 10.3389/fgene.2018.00723 56. F. Brancati, L. Camerota, E. Colao, V. Vega-Warner, [...], Undiagnosed Disease Network Italy*. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. <i>*Undiagnosed Disease Network Italy</i>: D. Taruscio, M. Salvatore, MC De Stefano, F. Censi, G. Florida, F. Brancati, G. Novelli, E. Daina, P. Iatropoulos, A. Ferlini, M. Neri, D. Roccatello, S. Baldovino, E. Menegatti, B. Bembi <i>European Journal of Human Genetics.</i> 26:1266–1271, 2018. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6. 57. B. Giordani, S. Quattrucci, A. Amato, M. Salvatore, R. Padoan. A case-control study on pregnancy in Italian Cystic Fibrosis women. Data from the Italian Registry. <i>Respiratory Medicine.</i> 145, 200-205, 2018. https://doi.org/10.1016/j.rmed.2018.11.009 58. F. Brancati, L. Camerota, E. Colao, V. Vega-Warner, X. Zhao, R. Zhang, I. Bottillo, M. Castori, A. Caglioti, F. Sangiuolo, G. Novelli, N. Perrotti, E.A. Otto, Undiagnosed Disease Network Italy: D. Taruscio, M. Salvatore et al. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. <i>European Journal of Human Genetics</i> 26, 1266–1271(2018). https://doi.org/10.1038/s41431-018-0183-6 59. de Stefano MC, Florida G, Censi F, Tosto F, Salvatore M, Civolani A, Crescenzi B, Giardino D, Lenzini E, Lisi E, Lonardo F, Mancini M, Novelli A, Piombo G, Stioui S, Taruscio D. The Italian National External Quality Assessment Program in Cytogenetics: 4 years of activity (2013-2016) following the introduction of poor performance criteria. <i>Ann Ist Super Sanita.</i> 2018;54(2):109-116. 60. Gainotti S, Mascalzoni D, Bros-Facer V, Petrini C, Florida G, Roos M, Salvatore M, Taruscio D. Meeting Patients' Right to the Correct Diagnosis: Ongoing International Initiatives on Undiagnosed Rare Diseases and Ethical and Social Issues. <i>Int J Environ Res Public Health.</i> 2018 21;15(10). Review. 61. B. Giordani, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, L. Minicucci, R. Padoan, G. Florida, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, M. Salvatore*. Italian Cystic Fibrosis Registry: Report 2011-2014 <i>Epidemiol & Prev</i> 2018;42(1) Suppl 1:1-32. *corresponding author 62. R. Padoan, B Giordani, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, L. Minicucci, G. Florida, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, M. Salvatore. Growth in Italy in the first two years of life. Data from the Italian Cystic Fibrosis Registry. <i>Italian Journal of Pediatrics</i> 2018, 44(Suppl 1):6. S6. 63. R. Padoan, B Giordani, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, L. Minicucci, G. Florida, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, M. Salvatore. Pregnancy in CF women: an observational study from the Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). <i>Italian Journal of Pediatrics</i> 2018, 44(Suppl 1):6. O7. 64. B. Giordani, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, L. Minicucci, R. Padoan, G. Florida, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, M. Salvatore. Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR): Report 2011 – 2014. <i>Italian Journal of Pediatrics</i> 2018, 44(Suppl 1):6. P19
2017	65. M. Salvatore* , G. Florida, A. Amato, F. Censi, MC de Stefano, G. Ferrari, F. Tosto, D. Taruscio and Italian EQA-SCT Working Group. Italian external quality assessment program for cystic fibrosis sweat chloride test: a 2015 and 2016 results comparison. <i>Ann Ist Super Sanità</i> 2017, 53(4): 305-313 *corresponding author

	66. Taruscio D., Floridia G., Salvatore M. , Groft S.C., Gahl W.A. Undiagnosed Diseases: Italy-US Collaboration and International Efforts to Tackle Rare and Common Diseases Lacking a Diagnosis. In: Posada de la Paz M., Taruscio D., Groft S. (eds) Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. <i>Advances in Experimental Medicine and Biology</i> , vol 1031. Springer, Cham
2016	67. M. Salvatore* , G. Floridia, A. Amato, F. Censi, MC de Stefano, G. Ferrari, F. Tosto, D. Taruscio and Italian EQA-SCT Working Group. The Italian External Quality Assessment Program for CF Sweat Chloride Test: Results of the 2015 Round. <i>Journal of Chemistry and Biochemistry</i> . 2016. 4 (2): 33-43. DOI: 10.15640/jcb.v4n2a4. *corresponding author 68. M. Salvatore* , G. Floridia, A. Amato, F. Censi, MC de Stefano, G. Ferrari, F. Tosto, D. Taruscio and Italian EQA-SCT Working Group. The Italian pilot external quality assessment program for cystic fibrosis sweat test. <i>Clin Biochem</i> . 2016; 49(7-8): 601-5. *corresponding author 69. G. Floridia, M. Salvatore . Tumori Rari. Breve storia della ricerca sul cancro: un racconto per educare alla ricerca. In: Di Lonardo A, Bracci L, Pulciani S. <i>Istituto Superiore di Sanità; Dispense per la scuola</i> 2016;16/1. 70. A. Amato, L. Ferrigno, M. Salvatore , V. Toccaceli. Italian Cystic Fibrosis Register - Report 2010. <i>Epidemiol Prev</i> 40(2), 2016.
2015	71. Salvatore M , Magrelli A, Flamini V, Brunati A, Basso E. Hepatoblastoma and microRNA-483: Two Forms and One Outcome. <i>J Genet Syndr Gene Ther</i> 2015. 7: 278.
2014	72. D. Taruscio, L. Agresta, A. Amato, G. Bernardo, L. Bernardo, F. Braguti, P. Carbone, C. Carta, M. Ceccarini, F. Censi, S. Coppola, P. Crialesi, M. De Santis, S. Diemoz, C. Donati, S. Gainotti, G. Ferrari, G. Floridia, C. Frank, RG. Frazzica, A.E. Gentile, O. Granata, Y. Kodra, M. Latrofa, P. Laricchiuta, A. Magrelli, C. Morciano, A. Polizzi, S. Razeto, M. Salvatore , et al. The Italian National Centre for Rare Diseases: where research and public health translate into action. <i>Blood Transfus</i> 2014; 12 Suppl 3: s591-605 DOI 10.2450/2014.0040-14s 73. M. A. Stazi, M. Salvatore , V. Toccaceli, D. Taruscio. Registro Italiano Fibrosi Cistica: una gestione complessa. (Editoriale) <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i> . 11(3), 2014.
2013	74. F. Censi, F. Tosto, G. Floridia, M. Marra, M. Salvatore , et al. The Italian National External Quality Assessment Program in Molecular Genetic Testing: Results of the VII Round (2010-2011). <i>Biomed Res Int</i> . 2013; 2013:739010. doi: 10.1155/2013/739010. 75. Marco Salvatore e Domenica Taruscio. Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità: ricerca sperimentale e sanità pubblica. La Ricerca locomotiva dello sviluppo. <i>DAXXXVIII La rivista per la ricerca e l'innovazione. Anno XIV – numero 3</i> , 2013
2012	76. Taruscio D., Salvatore M. , Magrelli A., Tomanin R. Predictive medicine and biomarkers: the case of rare diseases. <i>Personalized Medicine</i> , 9(2):143-6, 2012.
2011	77. Salvatore M , Magrelli A, Taruscio D. The Role of microRNAs in the Biology of Rare Diseases. <i>Int J Mol Sci</i> . 2011;12(10):6733-42. 78. S. Manca, A. Magrelli, S. Cialfi, R. Ambra, M. Alimandi, G. Biolcati, D. Uccelletti, C. Palleschi, I. Screpanti, Anna Maria Lena, Angelo Peschiaroli, Eleonora Candi, Gerry Melino, M. Salvatore , D. Taruscio, and C. Talora. Oxidative stress activation of miR-125b is part of the molecular switch for Hailey-Hailey disease manifestation. <i>Exp Dermatol</i> 2011;20(11):932-7 79. D. Taruscio, P. Carbone, A. Magrelli, M. Salvatore . Riflessioni sulle malattie rare ambiente – correlate. <i>Il Cesalpino</i> 27: 33-43, 2011
2010	80. A. Di Masi, M. Viganotti, A. Antoccia, A. Magrelli, M. Salvatore , et al. Characterization of HuH6, Hep3B, HepG2 and HLE liver cancer cell lines by beta-catenin pathway, microRNA expression and protein expression profile. <i>Cell Mol Biol</i> , 2010;10:1299-317 81. Zuntini M, Salvatore M , et al. MicroRNAs profiling of Multiple Osteochondromas: identification of disease-specific and normal cartilage signatures. <i>Clin Genet</i> . 2010;78(6):507-16 82. Maranghi F, Lorenzetti S, Tassinari R, Moracci G, Tassinari V, Marcoccia D, Di Virgilio A, Eusepi A, Romeo A, Magrelli A, Salvatore M , Tosto F, Viganotti M, Antoccia A, Di Masi A, Azzalin G, Tanzarella C, Macino G, Taruscio D, Mantovani A. In utero exposure to di-(2-ethylhexyl) phthalate affects liver morphology and metabolism in post-natal CD-1 mice. <i>Reproductive Toxicology</i> 2010 <i>Reprod Toxicol</i> . 2010; doi:10.1016/j.reprotox.2010.03.002. 83. F. Censi, V. Falbo, G. Floridia, M. Salvatore , F. Tosto, M. De Rosa, N. Resta, P. Izzo, G. Guanti, D. Taruscio. The Italian External Quality Control Programme for Familial Adenomatous Polyposis of

	the Colon: five years of experience. <i>Genetic Testing and Molecular Biomarkers</i> , 2010;14(2):175-81 84. Cialfi S, Oliviero C, Ceccarelli S, Marchese C, Barbieri L, Biolcati G, Uccelletti D, Palleschi C, Barboni L, De Bernardo C, Grammatico P, Magrelli A, Salvatore M , Taruscio D, Frati L, Gulino A, Screpanti I, Talora C. Complex multipathways alterations and oxidative stress are associated with Hailey-Hailey disease. <i>Br J Dermatol</i> . 2010;162(3):518-26
2009	85. Magrelli A*, Azzalin G*, Salvatore M* , et al. Altered microRNA expression patterns in Hepatoblastoma patients. <i>Translational Oncology</i> , 2(3), 2009 *equally contributing first authors 86. Tosto F, Salvatore M , Falbo V, Floridia G, Censi F, Bombieri C, Rosatelli MC, Taruscio D. The Italian Scheme of External Quality Assessment for beta thalassemia: genotyping and reporting results and testing strategies in a five years long survey. <i>Genetic Testing and Molecular Biomarkers</i> 2009, 13(1): 31-36. 87. M. Salvatore , M. Viganotti, S. Lorenzetti. Studio di tumori pediatrici rari attraverso l'impiego di cDNA microarray. <i>Caleidoscopio Italiano</i> , 222: 23-33, 2009.
2008	88. Salvatore M. , Lorenzetti S., Maranghi F., Mantovani A., Taruscio D. Molecular link(s) between hepatoblastoma pathogenesis and exposure to di-(2-ethylhexyl)phthalate: a hypothesis. <i>Folia medica</i> , 14, 17-23, 2008. 89. Floridia G, Falbo V, Censi F, Tosto F, Salvatore M , Baroncini A, Battaglia P, Conti A, Donti E, La Starza R, Nitsch L, Pierluigi M, Piombo G, Susca F, Mancini M, Mecucci C, Calzolari E, Dagna Bricarelli F, Guanti G, Taruscio D. The Italian external quality assessment scheme in classical cytogenetics: four years of activity. <i>Community Genet</i> . 2008;11(5):295-303. 90. Falbo V, Floridia G, Tosto F, Censi F, Salvatore M , Ravani A, Ferlini A, Melis MA, Grasso M, Bricarelli FD, Taruscio D. The Italian External Quality Assessment scheme for fragile x syndrome: the results of a 5-year survey. <i>Genet Test</i> . 2008;12(2):279-88. 91. Salvatore M , Falbo V, Floridia G, Marra M, Censi F, Tosto F, Taruscio D. I controlli esterni di qualità per i test genetici: attività dell'Istituto Superiore di Sanità. <i>Rapporto Osservasalute</i> 2008; 97-8. 92. Il Convegno internazionale sulle malattie rare e farmaci orfani 27-31 ottobre 2008. in: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 21(11): suppl.1, 2008 93. Test genetici: il controllo esterno di qualità coordinato dal centro nazionale malattie rare. in: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 21(11): suppl.1, 2008 94. La medicina traslazionale. in: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 21(9): suppl.1, 2008 95. Workshop annuale del Network Italiano Promozione Acido Folico. in: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 21(6): suppl.2, 2008
2007	96. Berardinelli F, di Masi A, Salvatore M , Banerjee S, Myung K, De Villartay JP, Revy P, Plebani A, Soresina A, Taruscio D, Tanzarella C, Antoccia A. A case report of a patient with microcephaly, facial dysmorphism, chromosomal radiosensitivity and telomere length alterations closely resembling "Nijmegen breakage syndrome" phenotype. <i>Eur J Med Genet</i> . 50, 176-187, 2007 97. Salvatore M , Falbo V, Floridia G, Censi F, Tosto F, Bombieri C, Castaldo G, Pignatti PF, Rosatelli MC, Taruscio D. The Italian External Quality Control Programme for cystic fibrosis molecular diagnosis: 4 years of activity. <i>Clin Chem Lab Med</i> . 2007;45(2):254-60. 98. Ricerca scientifica: i progetti NIH. in: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 20(12): suppl.1, 2007 99. Attività del Centro nazionale Malattie Rare in: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 20(9): suppl.1, 2007
2005	100. G. Floridia, G. Grilli, M. Salvatore , C. Pescucci, A. Scarpa, P.S. Moore, A. Scarpa, D. Taruscio. Chromosomal alterations detected by comparative genomic hybridization in non-functioning endocrine pancreatic tumors. <i>Cancer Genetics and Cytogenetics</i> 156 (2005): 23 – 30.
2004	101. D. Taruscio, V. Falbo, G. Floridia, M. Salvatore , C. Pescucci, A. Cantafora, C. Marongiu, A. Baroncini, E. Calzolari, A. Cao, G. Castaldo, F. Dagna Bricarelli, G. Guanti, L. Nitsch, P.F. Pignatti, C. Rosatelli, F. Salvatore, O. Zuffardi. Quality assessment in cytogenetic and molecular genetic testing: the experience of the Italian Project on Standardisation and Quality Assurance. <i>Clin. Chem. Lab. Med.</i> 2004; 42(8): 915-21.
2002	102. Malattie rare: iniziative del centro nazionale dell'istituto superiore di sanità. (IV) Le malattie respiratorie rare nel neonato. <i>Neonatologica; Rassegna di fisiopatologia, clinica e terapia pediatrica – neonatologica (supplemento)</i> . 2002 pp.14-22 103. Taruscio D, Falbo V, Floridia G, Marongiu C, Niglio T, Salerno P, Ido MS, & Salvatore M . Il centro nazionale Italiano per le malattie rare. <i>SAGGI - Child Development and Disabilities</i> , 2002;

	28(1), 11-17. 104. Taruscio D., Falbo V., Floridia G., Marongiu C., Pescucci C., Salvatore M. Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. <i>Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità</i> vol. 15(5), 2002. 105. D. Taruscio, V. Falbo, G. Floridia, C. Marongiu, C. Pescucci, M. Salvatore. Progetto Nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. <i>Notiziario Istituto Superiore di Sanità</i>. 15(5), 2002 106. Taruscio D., Falbo V., Floridia G., Marongiu C., T. Niglio, P. Salerno, M.S. Ido, M. Salvatore. Il centro Nazionale Italiano per le Malattie Rare. <i>Saggi – Child development and disabilities</i>. 2002, 28(1).
2001	107. Taruscio D., Allegritti A., D'Agnolo G., D'Ippolito C., Falbo V., Floridia G., Greco D., Grilli G., Mancino N., Marongiu C., Niglio T., Patriarca V., Pescucci C., Salerno P., Seyum Ido M., Salvatore M., Stazi M.A., e Tosto F. Il Centro Nazionale Malattie Rare. <i>Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità</i> vol. 14- n.7/8, 2001.

2. REPORTS TECNICI

2023	108. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2021). Year of publication: 2023 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/Annual%20Report_2021_09Jun2023_ECFSPR_final.pdf
2022	109. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2020). Year of publication: 2022 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/ECFSPR_Report_2020_v1.0%20%2807Jun2022%29_website.pdf
2021	110. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2019). Year of publication: 2021 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report_2019_v1_23Dec2021.pdf
2020	111. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2018). Year of publication: 2020 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report_2018_v1.4.pdf
2019	112. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2017). Year of publication: 2019 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2017_v1.3.pdf
2018	113. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2016). Year of publication: 2018 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Annalisa Amato, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2016_06062018.pdf
2017	114. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2015). Year of publication: 2017. On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Annalisa Amato, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2015_Nov2017.pdf
2016	115. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2014). Year of publication: 2016 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2016_06062018.pdf
2015	116. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2013). Year

	of publication: 2015 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Natalia Cirilli, Gianluca Ferrari, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2015_Nov2017.pdf
2014	117. <i>ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2012)</i>. Year of publication: 2014 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Annalisa Amato, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Annual%20Report%202014_Nov2016.pdf
2013	118. <i>ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2011)</i>. Year of publication: 2013. On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Annalisa Amato, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2013_02.2016.pdf
2010	119. Taruscio D, Salvatore M (Ed.). ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità. <i>Rapporti ISTISAN</i>, 2010; 10/2.

3. ATTIVITÀ DI DIVULGAZIONE & COMUNICAZIONE SCIENTIFICA SULLE MALATTIE RARE (NEWSLETTERS, REPORTS, MEMBER OF COMMUNICATION GROUPS)

2020 – present	120. Member of UDNI Communication Group: (UDNI - https://www.udninternational.org/schedule-10-groups-with-udn-programs-activities-ongoing) Domenica Taruscio (Chair, Italy), Rumen Stefanov (Bulgaria), Stephen Groft (USA), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Vincenzo Nigro (Italy), Bela Melegh (Hungary), Paul Melmeyer (USA), Ugur Ozbek (Turkey), Shinya Yamamoto (USA), Vanessa Boulanger (USA), Manuel Posada (Spain), Marco Salvatore (Italy)
2024	121. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2021. Report rivolto ai pazienti FC (data pubblicazione 2024)</i> https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
2023	122. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2023</i> https://www.udninternational.org/newsletter-13
2022	123. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2020. Report rivolto ai pazienti FC (data pubblicazione 2022)</i> https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore; Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 124. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2019. Report rivolto ai pazienti FC (data pubblicazione 2022)</i> https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 125. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2022</i> https://www.udninternational.org/newsletter-12

2021	126. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.2 2021 https://www.udninternational.org/newsletter-11 <i>Contributors to this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Gianluca Ferrari (Italy), Matthias Haimel (Austria), Elizabeth Emma Palmer (Australia), David Adams (USA) <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy) 127. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2021 https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter <i>Contributors to this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Gianluca Ferrari, Marco Salvatore (Italy). <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy) 128. <i>Report at a glance</i>. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2018. Report rivolto ai pazienti FC. (data pubblicazione 2021) https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore; Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
-------------	---



2020

129. *Report at a glance*. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2017. Report rivolto ai pazienti FC. Data pubblicazione 2020 <https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni> A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, **Marco Salvatore** Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
130. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*dicembre 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
131. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*novembre 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
132. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*ottobre 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
133. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*settembre 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
134. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*luglio 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
135. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*giugno 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari

	136. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (<i>mesi di febbraio, marzo, aprile, maggio 2020</i>): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. Marco Salvatore, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 137. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N2. 2020 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) Contributors to this newsletter: Domenica Taruscio, Marco Salvatore (Italy), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), FEDER (Spain), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Rumen Stefanov (Bulgaria) Edited by: Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy) 138. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N1. 2020 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) Contributors to this newsletter: Domenica Taruscio, Marco Salvatore (Italy), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), FEDER (Spain), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Rumen Stefanov (Bulgaria) Edited by: Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy)
2019	139. <i>Report at a glance</i>. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2016. Report rivolto ai pazienti FC. Data pubblicazione 2019 https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 140. Nello specchio della stampa. Rassegna Stampa su Tavola Rotonda: “Ti chiamerò per nome: progetti, strategie, azioni per le malattie rare senza diagnosi”. Evento organizzato da ISS – centro Nazionale malattie Rare, Ufficio Stampa, Museo ISS. 29 Marzo 2019. 141. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N6. 2019 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) Contributors to this newsletter: Domenica Taruscio, Marco Salvatore (Italy), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), Paul Melmeyer (USA), Bela Melegh (Hungary) Edited by: Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy)
2018	142. <i>Report at a glance</i>. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2014. Report rivolto ai pazienti FC. Data pubblicazione 2018 https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Laura Minicucci, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio, Marco Salvatore Comitato Tecnico RIFC: Barbara Giordani, Annalisa Amato, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 143. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N5. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) Contributors to this newsletter: Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Tiziana Grassi (Italy), Rumen Stefanov (Bulgaria), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Shinya Yamamoto (USA), Yukiko Nishimura, (ASrid, Japan), David Cassiman (Belgium), Paul Melmeyer (USA), Vanessa Boulanger (NORD's Director of Research Programs), Manuel Posada (Spain), Aurora Pujol (Spain), Ugur Uzbek (Ungary) Edited by: Marco Salvatore, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy)

	144. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N4. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors in this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Tiziana Grassi (Italy), Rumen Stefanov (Bulgaria), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Shinya Yamamoto (USA), Yukiko Nishimura, (ASrid, Japan), David Cassiman (Belgium) <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy) 145. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N3. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors in this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Tiziana Grassi (Italy), Rumen Stefanov (Bulgaria), Stephen Groft (USA), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Lisa Schimmenti (Mayo - Rochester Minnesota), John Phillips (Vanderbilt - Nashville Tennessee), Deborah Capanna (Italy), Ugur Ozbek (Ungary), Vorasuk Shotelersuk (Thailand), Shinya Yamamoto (USA) <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy) 146. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N2. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors in this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Maria Chiara de Stefano, Tiziana Grassi (Italy), William Gahl (USA), Rumen Stefanov (Bulgaria), Stephen Groft (USA), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Dusica Babovic (Rochester, Minnesota; Jacksonville, Florida), Vajira H.W Dissanayake (Sri Lanka), Kaan Boztug (Wien) <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy) 147. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N1. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors in this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi (Italy), William Gahl (USA), Stephen Groft (USA), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA) <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy)
--	--

4. MEMBRO DI EDITORIAL BOARD & REVISIONI SALTUARIE PER RIVISTE SCIENTIFICHE & CERTIFICATI DI REVISIONE

Experimental and Therapeutic Medicine. Member of the Editorial Board
<https://www.spandidos-publications.com/etm/editorial.jsp>

Cancers (MDPI) <https://www.mdpi.com/journal/cancers>
Pharmaceutics (MDPI) <https://www.mdpi.com/journal/pharmaceutics>
Journal of Rare Diseases <https://link.springer.com/journal/44162>
Epidemiologia & Prevenzione <https://epiprev.it/>

2024	- Name of Journal: <i>Journal of Rare Diseases</i> Certificate of peer review. 02/04/2024. Reference JORD-D-24-00019 - Name of Journal: <i>Oncology Reports</i> Certificate of peer review. 16/02/2024. Reference: OR-306186
2023	- Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 20/12/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-21053-304566 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 10/11/2023. Spandidos publications. Reference: OL-27546-301895-03 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 05/10/2023. Spandidos publications. Reference: MMR-22502-297526 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 22/08/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-20298-298241 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i>

	Certificate of peer review. 01/06/2023. Spandidos publications. Reference: OL-27021-297597-03 - Name of Journal: <i>Journal of Rare Diseases</i> Certificate of peer review. 09/05/2023. Journal Manuscript ID. Reference: JORD-D-23-00007R1 - Name of Journal: <i>Epidemiologia & Prevenzione</i> Certificate of peer review. 02/04/2023 Journal Manuscript ID. Reference: 7026-1 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 31/03/2023. Spandidos publications. Reference: OL-26591-293436-03 - Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 15/03/2023. Spandidos publications. Reference: IJMM-5713-291981 - Name of Journal: <i>Cancer</i> Certificate of peer review. 10/03/2023. Reference: ID: cancers-2268478 - Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 09/02/2023. Spandidos publications. Reference: BR-14307-292272-04 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 10/01/2023. Spandidos publications. Reference: MMR-22050-292128 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 10/01/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-19520-291796
2022	- Name of Journal: <i>Pharmaceutics</i> MDPI publishing group Certificate of peer review. 21/11/2022. Manuscript ID: pharmaceutics-2068359 - Name of Journal: <i>Medicine International</i> Certificate of peer review. 14/11/2022. Spandidos publications. Reference: 289974 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 21/10/2022. Spandidos publications. Reference: OL-26074-289379-03 - Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 19/09/2022. Spandidos publications. Reference: Esub 289093 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 18/08/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18948-280757 - Name of Journal: <i>Cancers</i> Certificate of peer review. 11/07/2022. Manuscript ID: cancers-1795784. - Name of Journal: <i>Oncology letters</i> Certificate of peer review. 06/07/2022. Spandidos publications. Reference: OL-25690-286431 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 30/05/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18716-285666 - Name of Journal: <i>Medicine International</i> Certificate of peer review. 20/05/2022. Spandidos publications. Reference: 285109 - Name of Journal: <i>International Journal of Oncology</i> Certificate of peer review. 03/04/2022. Spandidos publications. Reference: 283792 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 01/03/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18280-282747



	- Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 17/02/2022. Spandidos publications. Reference: OL-25203-282154-03 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 03/02/2022. Spandidos publications. Reference: OL-25175-281821-03 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 15/01/2022. Spandidos publications. Reference: MMR-21515-281677
2021	- Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 16/12/2021. Spandidos publications. Reference: IJMM-5475-280612 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 21/11/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-18051-280592 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 01/11/2021. Spandidos publications. Reference: MMR-21230-278200 - Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 19/10/2021. Spandidos publications. Reference: BR-13730-279323-04 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 18/09/2021. Spandidos publications. Reference: OL-24894-278348-03 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 23/08/2021. Spandidos publications. Reference: MMR-21082-276394 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 12/08/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17821-277508 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 12/06/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17590-275244 - Name of Journal: <i>World Academy of Sciences Journal</i> Certificate of peer review. 15/05/2021. Spandidos publications. Reference: 273939 - Name of Journal: <i>Molecular and Clinical Oncology</i> Certificate of peer review. 09/05/2021. Spandidos publications. Reference: MCO-16815-274323 - Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 21/04/2021. Spandidos publications. Reference: BR-13462-272216 - Name of Journal: <i>Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 02/04/2021. Spandidos publications. Reference: 5266/270558-IJMM - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 30/03/2021. Spandidos publications. Reference: OL-24319-272664 - Name of Journal: <i>Molecular and Clinical Oncology</i> Certificate of peer review. 21/03/2021. Spandidos publications. Reference: MCO-16610-271990-05 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 13/03/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17276-271590 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 17/01/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17058-269142 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 02/01/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17058-269142
2020	- Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 07/12/2020. Spandidos publications. Reference: 4806/254975-IJMM

	- Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> . Certificate of peer review. 23/11/2020. Spandidos publications. Reference: MMR-20111-266535 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> . Certificate of peer review. 01/09/2020. Spandidos publications. Reference: ETM-16029-260265
--	---

5. PARTECIPAZIONE AD ATTIVITÀ DI REDAZIONE SU SITI WEB DEDICATI ALLE MALATTIE RARE

 Registro Italiano Fibrosi Cistica	www.registroitalianofibrosicistica.it/ Partecipazione in attività Editoriali nel sito di riferimento del registro italiano fibrosi cistica
 Undiagnosed Diseases Network INTERNATIONAL	www.udninternational.org Partecipazione in attività Editoriali nel sito di riferimento del network internazionale Undiagnosed Rare Disease Network International

6. Selezione di pubblicazioni per facilitare la lettura in accordo con Art.6; Cat.1 (Avviso CNMR 68-2024_signed):

A. "Attività di monitoraggio e sorveglianza delle malattie rare attraverso lo sviluppo e l'aggiornamento dei Registri per ottenere informazioni epidemiologiche sempre più dettagliate, utili anche a stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria": 2, 3, 4, 5, 9, 10, 14, 15, 16, 18, 20, 21, 23, 25, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 36, 38, 39, 40, 41, 42, 43, 44, 45, 53, 54, 61, 62, 63, 64, 70, 73, 108-118, 121, 123, 124, 128, 129, 130 - 136, 139, 142

B. "Supporto delle attività di ricerca clinica, nonché a quelle di ricerca sperimentale, che si esplica in studi su meccanismi molecolari, sulla genomica funzionale delle malattie rare, su modelli cellulari di malattie rare e su studi delle malattie rare senza diagnosi": 5, 8, 11, 12, 13, 17, 22, 24, 26, 34, 35, 37, 46, 47, 50-52, 55, 56, 58, 59, 60, 65, 66-69, 71, 72, 76, 77, 78, 80-91, 96-101, 119, 122, 125, 126, 127, 137, 138, 140, 141, 143-147

ATTIVITA' ISTITUZIONALE (Cat. 2 - Avviso CNMR 68-2024_signed)

Indice breve:

1. Partecipazione a *management board*
2. Interrogazioni parlamentari
3. Accordi scientifici (progetti/attività riconducibili a specifico accordo di collaborazione scientifica)

1. PARTECIPAZIONE A MANAGEMENT BOARD

2024 – present	EURORDIS Undiagnosed Multi-Stakeholder Task Force <i>Invited member</i> of the task force within the framework of the EU Joint Action on Integrating ERNs into National Health Systems (JARDIN). WP7.10 of the JARDIN Joint Action: developing recommendations for national patient organizations for undiagnosed patients.
2020 – present	European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPPR) Steering Committee Italian Alternate Representative Member <i>Member</i> of the Global Cystic Fibrosis Registry Harmonization Group meetings (twice a month)
2020 (marzo – maggio)	Member of the <i>ad hoc</i> "Rare diseases and COVID-19" working group (ISS Decree N°76/2020, 29/04/2020)
2001 – 2019	Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. (Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015). Membro del Gruppo di Coordinamento Istituto Superiore di Sanità – Rome
2014 – present	Progetto Nazionale controllo esterno di qualità del test del sudore per la fibrosi cistica. (Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015). Coordinatore – Gruppo di Coordinamento Coordinatore – Gruppo di Valutazione



	Istituto Superiore di Sanità – Rome
2014 – present	Membro Ufficiale del Network internazionale Undiagnosed Rare Diseases Network International (UDNI) – coinvolgimento nei seguenti gruppi di lavoro - UDNI <i>Membership Board</i> Group (2014 – present) - UDNI <i>Low and Middle Income Countries</i> working Group (2021 – present) - UDNI <i>Diagnostic</i> working Group (2020 – present) - UDNI <i>Communication</i> working Group (2014 – present) - UDNI <i>Counselling</i> working Group (2023 – present) (http://www.udninternational.org/home) – section “Group within UDNI”
2013 – 2016	Membro del gruppo di lavoro del Network GENISAP (progetto di ricerca CCM 2014 – Azione Centrale – Definizione e promozione di programmi per il sostegno all’attuazione del Piano di Intesa del 13/03/13 recante Linee di indirizzo su “La Genomica in Sanità Pubblica”). UO2: OBIETTIVO SPECIFICO 3 “Identificare strumenti di valutazione delle tecnologie genomiche per la prescrizione appropriata di test genetici (Azione 3.2 del piano d’Intesa) con l’obiettivo di definire le metodologie di riferimento per la valutazione dei test” (Coordination Prof P. Villari; Dr E. De Maria).
2018	European Joint Programme on Rare Diseases <i>2nd Writing Meeting</i> ENSA Paris-Val de Seine February 5-6, 2018, Paris, France
2017	<i>Funders' Meeting on the European Joint Programme Co-fund on Rare Diseases</i> European Commission Directorate-General For Research & Innovation October 17th 2017, Bruxelles
2015	European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSRP) <i>Steering Group Meeting.</i> 11 – 12 June 2015, Bruxelles European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSRP) <i>Steering Group Meeting.</i> 29 and 30 January 2015, Barcelona
2008 – 2014	Alternate member nel Management Board network europeo European Molecular Quality Network (EMQN) (membro ufficiale Italiano dr.ssa D. Taruscio) (www.emqn.org/)
2014	European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSRP) <i>Steering Group Meeting.</i> 12-13 June 2014, Gothenburg The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Manchester, May, 2014 European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSRP) <i>Steering Group Meeting.</i> 23-24, January 2014, Leuven (BE)
2013	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Manchester, December, 2013 The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Florence, May, 2013
2012	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Leuven, December, 2012 The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Manchester, May, 2012

2011	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Dublin, June, 2011
	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Genova, December, 2011
2010	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Geneva, December, 2010
	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Rome, June, 2010
2009	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Paris, November, 2009
	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Leuven, May, 2009
2008	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Dublin, November, 2008
	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Annual Management Review Meeting.</i> The Netherlands Amsterdam, May 2008
2007	5 th Eurobiobank network Annual Meeting and treat-NMD WP04.1 <i>Meeting</i> Paris, 10-11 May, 2007
2005	An international perspective on pharmacogenetics: the intersections between innovation, regulation and health delivery. <i>OECD, Istituto Superiore di Sanità</i> Rome 2005.
	Network for test development harmonization, validation and standardization of services. Genetic; Testing in Europe – FP6 Network of Excellence. <i>EQA providers meeting</i> Frankfurt am Main, October, 2005.
2004	Human genetic testing: what implications? Charlemagne Building, European Commission Bruxelles– Belgium, 2004.

2. INTERROGAZIONI PARLAMENTARI

2013	Interrogazione Parlamentare N° 4-17809 dell'On. Reguzzoni. La Sindrome di Cornelia De Lange (CdLS). <i>Protocollo Presidenza ISS 5396. Anno 2013.</i>
	Interrogazione Parlamentare N° 4-18055 dell'On. Reguzzoni. Promozione dell'attività di ricerca sulla malattia di Rendu-Osler-Weber nota anche come telangiectasia emorragica ereditaria (HHT – Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia). <i>Protocollo Presidenza ISS 4416. Anno 2013.</i>
	Interrogazione Parlamentare N° 4-18009 dell'On. Reguzzoni. Il retinoblastoma. <i>Protocollo Presidenza ISS 5399. Anno 2013.</i>

3. ACCORDI SCIENTIFICI (PROGETTI/ATTIVITÀ RICONDUCIBILI A SPECIFICO ACCORDO DI COLLABORAZIONE SCIENTIFICA)

2024 – 2027	Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità, Società Italiana Fibrosi Cistica, Lega Italiana fibrosi Cistica, Centri di riferimento per la Fibrosi Cistica, Centri di Supporto per la Fibrosi Cistica e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù per lo svolgimento delle attività legate al Registro Italiano Fibrosi Cistica
2020 – 2025	Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e IRCCS per realizzazione del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sclerosi tuberosa (Fasc. ISS AA47) <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i>
2021 – 2026	Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e IRCCS per realizzazione del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Struge Weber (Fasc. ISS BA83) <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i> Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e IRCCS per realizzazione del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Lennox Gestaut (Fasc. ISS BA73) <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i> Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e IRCCS per realizzazione del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla fibrosi polmonare idiopatica (Fasc. ISS BB74) <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i>
2016 – present	Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità, Società Italiana Fibrosi Cistica, Lega Italiana Fibrosi cistica, Centri Regionali di Riferimento per la Fibrosi Cistica (CRR-FC) e Servizi di Supporto per la Fibrosi Cistica (SS-FC) e l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (UOC-OPBG-FC) per le attività del Registro Italiano Fibrosi Cistica, RIFC (AOO-ISS 15/10/2020 0032998). <i>Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile Scientifico & facente parte del Comitato Scientifico del RIFC (2016 -2020).</i>

ESPERIENZA MANAGERIALE (Cat. 3 - Avviso CNMR 68-2024_signed)

Indice breve:

1. Direttore – Struttura Interdepartmentale Malattie Rare senza Diagnosi
2. Delegato al trattamento dei dati personali
3. Progetti scientifici (*coordinamento e/o partecipazione in working unit*)
4. Registri di patologie rare – attività
5. Responsabile Unico di Procedura (RUP)
6. Tutor/Docente per studenti (lauree, formazione post laurea, PhD)

1. DIRETTORE – STRUTTURA INTERDEPARTMENTALE MALATTIE RARE SENZA DIAGNOSI

2018 (novembre) – present	Istituto Superiore di Sanità – Italy Researchers involved: >30; ISS Centers/Departments involved: 10. ISS Delibera 6, verbale 28, CDA del 14/11/2018 ISS Delibera 1, verbale 37, CDA del 09/01/2020 ISS provvedimento 138/2021 del 30/12/2021 ISS Delibera 6, verbale 59, CDA del 26/07/2022 ISS Delibera 15, CDA del 27/01/2023 ISS Disposizione Commissariale 1-2024, del 03/01/2024
--------------------------------------	---

2. DELEGA AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI

2020 (novembre) – present	Istituto Superiore di Sanità – Italy Centro Nazionale Malattie rare Nomina di delegato al trattamento dei dati personali ex. Art. 29 Regolamento UE 2016/679 e 2-quaterdecies del D. Lgs. n. 196/2003 Decreto del Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità n. 37/2020
------------------------------	--

3. PROGETTI SCIENTIFICI (COORDINAMENTO E/O PARTECIPAZIONE IN WORKING UNIT)

2024 – 2026	Progetto: Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems ('JARDIN') 2022 - EU4Health work programme (EU4H-2022-JA2-IBA) WP5 NATIONAL GOVERNANCE AND QUALITY ASSURANCE Coordinator for ISS (CUP I83C24000200006; Grant Agreement 101129863) ISS Total Budget: 99.000,00 €
2023 – 2027	Progetto: PharmaHUB per il riposizionamento di farmaci nelle malattie rare del sistema nervoso in età pediatrica. Piano Sviluppo e Coesione (PSC) - Traiettorie 4, Biotecnologia, bioinformatica e sviluppo farmaceutico OS8 & OS11 – Scientific Responsible Unità ISS coinvolte: Centro Nazionale Malattie Rare (ISS); Servizio Formazione (ISS); Centro nazionale per la prevenzione delle malattie e la promozione della salute (ISS); Dipartimento Neuroscienze (ISS) (CUP I83C22001610001; Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: T4-AN-04) Total Project Budget: 24.235.663,00 € ISS Total Budget: 4.500.000,00 €
2022 – 2023	Progetto: Analisi genomiche per l'inquadramento di pazienti pediatrici "orfani" di diagnosi: sviluppo di un modello diagnostico efficace e sostenibile per l'inquadramento di pazienti "orfani di diagnosi" dell'associazione italiana Rete Italiana salute dell'età evolutiva (Rete IDEA) Scientific Responsible for ISS Unit (Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: Fasc. ISS: CA75) Involved Units: - Associazione Rete Italiana Salute dell'Età evolutiva (Rete IDEA) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Coordinator) - Istituto di ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS - Ospedale San Giovanni Bosco, Torino
2018 – 2020	Progetto: Malattie rare senza diagnosi Coordination Team Farmindustria – ISS agreement (Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: Fasc. N. X7E)
2016 – 2019	Progetto: Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project Coordination Team Ministry of Foreign Affairs and International Collaboration (Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: MAE, PGR00229)
2013 – 2021	Progetto: Italian autism spectrum disorders network: filling the gaps in the national health system care Working Unit WP1.3 NET-2013-02355263
2010 – 2014	Progetto: MicroRNA as predictive biomarkers in hepatoblastoma Scientific Responsible Italy – USA Bilateral Agreement (Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: Fascicolo IIUS/35) ISS Total Budget: 70.000,00 €
2007 – 2012	Progetto: Folati: Mattoni per la vita! Un progetto nelle scuole per la prevenzione dei difetti

	del tubo neurale attraverso la promozione dell'acido folico. Coordination Group
--	---

4. REGISTRI DI PATOLOGIE RARE – ATTIVITÀ

2022 – present	Responsabile Scientifico dei seguenti registri di patologia per malattie rare: - <i>Tuberous Sclerosis Complex - TSC</i> (ISS Fasc. AA47) - <i>Struge Weber Syndorme</i> (ISS Fasc. BA83) - <i>Lennox Gestaut Syndrome</i> (ISS Fasc. BA73) - <i>Idiopathic pulmonary fibrosis - IPF</i> (ISS Fasc. BB74)
2021 – present	Referente per la Sicurezza delle Informazioni Centro Nazionale Malattie Rare (ISS)
2020 – present	Scientific Responsible of the Italian Cystic Fibrosis Registry (AOO-ISS 15/10/2020, 0032998) (AOO-ISS 04/01/2024) (www.registroitalianofibrosicistica.it/)
2020 – present	Alternate Representative Member at European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR) steering committee
2020 – present	Member of The Global Cystic Fibrosis Registry Harmonization Group – European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR)
2020 – present	Member of the Scientific Committee of the following Registries of pathology: - Prader Willi Syndrome - Angelman Syndrome - Lesch-Nyhan Disease - Mowat-Wilson syndrome - Pitt-Hopkins syndrome - Sturge-Weber syndrome
2019 – present	Delegate for the processing and implementation of personal data of <i>National registry for Rare Diseases</i> at National Center for Rare Diseases (ISS).
2019 – present	Delegate for the processing and implementation of personal data of <i>Italian Cystic Fibrosis Registry</i> at National Center for Rare Diseases (ISS).
2018 – present	Member of coordinating group of RegistRare: national web platform for the development of pathology (http://www.registrare.org/)
2016 – present	Member of the Scientific Committee of the Italian Cystic Fibrosis Patients Registry at Istituto Superiore di Sanità (ISS Decree DRE 20/10/2016-0000454) (ISS Decree DRE 02/04/2024-0014464) (www.registroitalianofibrosicistica.it/)

5. RESPONSABILE UNICO DI PROCEDURA (RUP)

2023	RUP in procedura. CIG: ZE43C57730. DATA. 05/09/2023 RUP in procedura. CIG: ZA23A55CC2. DATA. 17/04/2023 RUP in procedura. CIG: ZC13A16195. DATA. 13/04/2023
2022	RUP in procedura. CIG: Z5A360CD97. DATA. 19/08/2022 RUP in procedura. CIG: Z6B37807D0. DATA. 12/04/2022 RUP corso di formazione. Art. 38 del D.lgs n. 50/2016 (“Codice dei contratti pubblici”) Scuola nazionale dell’Amministrazione Percorso formativo destinato all’aggiornamento professionale della figura del Responsabile Unico del Procedimento-RUP (21 ore)
2022	RUP in procedura. CIG: Z5A360CD97. DATA. 19/04/2022. Trattativa Diretta N. 2104026
2021	RUP in procedura. CIG: ZF23342DF0. DATA. 24/09/2021.
2020	RUP in procedura. CIG: Z5F2E8855B. DATA. 30/09/2020 RUP in procedura. CIG: Z392E82AB7. DATA. 29/09/2020

	RUP in procedura. CIG: Z2C2E2A938. DATA: 04/09/2020 RUP in procedura. CIG: ZF82D411B6. DATA: 09/06/2020 RUP in procedura. CIG: Z9D2CD7F36. DATA: 29/04/2020 RUP in procedura. CIG: ZF8281344A. DATA: 16/04/2020
2019	RUP in procedura. CIG: ZCE28F1BD6. DATA: 24/06/2019 RUP in procedura. CIG: Z252823430. DATA: 19/04/2019
2018	RUP in procedura. CIG: ZCB2643E9A. DATA: 12/12/2018 RUP in procedura. CIG: Z1925D5BC9. DATA: 20/11/2018 RUP in procedura. CIG: ZDD2491125. DATA: 02/08/2018 RUP in procedura. CIG: Z4824DA47. DATA: 01/03/2018 RUP in procedura. CIG: Z742294472. DATA: 01/03/2018
2017	RUP in procedura. CIG: Z3F2001EB6. DATA: 22/09/2017 RUP in procedura. CIG: Z7F1FD1DA0. DATA: 07/09/2017

6. TUTOR/DOCENTE PER STUDENTI (LAUREE, FORMAZIONE POST LAUREA, PhD)

2016 - 2017	Tutor tesista Anno accademico: 2016-17 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea in genetica e Biologia Molecolare nella ricerca di base e biomedical Università Sapienza – Roma Titolo della tesi: Hepatoblastoma and microRNA-483: two forms one outcome Relatore esterno
2012 - 2013	Tutor tesista Anno accademico: 2012-13 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea magistrale in genetica e Biologia Molecolare Università Sapienza – Roma Titolo della tesi: Correlation between the two forms of miR-483 expression and hepatoblastoma Relatore Esterno
2008 – 2009	Tutor tesista Anno accademico: 2008-09 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea specialistiche in Biotecnologie Genomiche Università Sapienza – Roma Titolo della tesi: Analisi genetico molecolare del microRNA 140 in pazienti affetti da labiopalatoschisi Relatore esterno
2011 – 2012	Tutor tesista – Anno accademico 2011 – 2012 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica Università Sapienza – Roma Titolo della tesi: I microRNA nelle patologie rare: le esostosi multiple come modello
2010 – 2011	Student Tutor Tutor tesista – Academic Year Anno accademico 2010 – 2011 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea magistrale in Scienze Biologiche Università Sapienza – Roma Titolo della tesi: Utilizzo dei microRNA nello studio delle malattie rare
2007 – 2008	Tutor tesista – Anno accademico 2007 – 2008 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea magistrale in Scienze Biologiche Università Roma TRE – Roma Titolo della tesi: Pattern di espressione genica e proteica in cellule di epatocarcinoma ed epatoblastomi

TITOLI FORMATIVI E PROFESSIONALI

(Cat. 4 - Avviso CNMR 68-2024_signed)

Indice beve:

1. Docente in corsi accademici e corsi di formazione
2. Docente presso *Scuola Medica Ospedaliera* - Iscritta al N° 55 Registro Regionale Persone Giuridiche Private ISO 9001: 2008 N. 11749/04/S. EVENTI RESIDENZIALI EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA; www.smorrl.it
3. Segreteria scientifica in congressi e corsi
4. Relatore (su invito)
5. Premi/Riconoscimenti

1. DOCENTE IN CORSI ACCADEMICI E CORSI DI FORMAZIONE

2024	Titolo della lezione: “Le malattie non diagnosticate: perché e come occuparsene” Docente in Master universitario di I Livello in “Malattie Rare A.A. 2023/2024” CMID – Centro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d’Aosta. 14 giugno 2024 <i>I registri di patologia: requisiti tecnici e scientifici.</i> Titolo della lezione: “Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Uno strumento di ricerca sostenibile” Docente in corso di formazione settore Formazione A.O.U. Meyer - Provider E.C.M. Decreto Dirigenziale RT n° 5139/2010 25 Marzo 2024
2022	Titolo della lezione: Le Malattie rare senza diagnosi. Docente in Master II Livello in Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. 28/06/2022. Piattaforma on-line Titolo della lezione: Il Registro Italiano fibrosi cistica (RIFC). Docente in Master II Livello in Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. 28/06/2022. Piattaforma on-line
2021	Titolo della lezione: Il Registro Italiano fibrosi cistica (RIFC). Docente in Master II Livello in Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. 25/01/2021. Piattaforma on-line Titolo della lezione: Le Malattie rare senza diagnosi. Docente in Master II Livello in Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. 25/01/2021. Piattaforma on-line
2019	Titolo della lezione: The Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR) Formazione e docenza nell’ambito del Progetto “Formazione Professionale del personale medico all’interno del sistema sanitario rumeno nell’ambito della GENETICA medica (PROGEN)”, Commissione Europea (108073/POCU/91/4/8/01.09.2016) Coordinato dall'Istituto Clinico Fundeni, Romania (2018-2021). Istituto Superiore di Sanità 4-6 dicembre 2019
2018	Titolo della lezione: Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis. 6th International Summer School on Rare Disease & Orphan Drug Registries Istituto Superiore di Sanità September 10-14, 2018. Rome. Titolo della lezione: Normativa ed iniziative italiane ed europee sulle Malattie Rare. MALATTIE RARE: PERCORSI PRESCRITTIVI IN UN’OTTICA EUROPEA Esperienza di gestione in fibrosi cistica. Centro medico-culturale G. Marani, Via Camillo de Lellis 4. March 23, 2018. Verona. Titolo della lezione: Il Registro Italiano Fibrosi Cistica: un modello di integrazione del dato italiano a livello europeo.

	MALATTIE RARE: PERCORSI PRESCRITTIVI IN UN'OTTICA EUROPEA Esperienza di gestione in fibrosi cistica. Centro medico-culturale G. Marani, Via Camillo de Lellis 4. March 23, 2018. Verona.
2016	Titolo della lezione: <i>Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry.</i> 4th International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries. September 26-28, 2016. Rome.

2. DOCENTE PRESSO *SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA* - Iscritta al N° 55 Registro Regionale Persone Giuridiche Private ISO 9001: 2008 N. 11749/04/S. EVENTI RESIDENZIALI EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA; www.smorrl.it

2021	Titolo della lezione: <i>Nuove strategie nella diagnosi e nella terapia di precisione della fibrosi cistica</i> <i>Controllo Esterno di Qualità del test del sudore ISS</i> 24-25 June 2021
2015	Titolo della lezione: <i>Il controllo di Qualità per il test del sudore nella Fibrosi Cistica: progetto pilota.</i> 24 – 25 September 2015 Titolo della lezione: <i>CQI e VEQ nazionale ed europea nella FC. Controllo di Qualità per il Test del sudore: studio pilota</i> 14 – 15 May 2015 Titolo della lezione: <i>CQI e VEQ nazionale ed europea per la β-talassemie.</i> 16 – 17 April 2015
2014	Titolo della lezione: <i>Next Generation Sequencing (NGS), Non Invasive Prenatal Testing (NIPT), Real Time PCR: Novità, Orientamenti e Percorsi Diagnostici: microRNA e Real Time PCR</i> 9 – 10 June 2014 Titolo della lezione: <i>Malattie mendeliane: fibrosi cistica iter diagnostici, test sul campo e consulenza genetica: CQI e VEQ nazionale ed europea nella FC e nella FRAXA. Il referto nella FC.</i> 14 April 2014 Titolo della lezione: <i>Attualità in genetica forense il laboratorio di genetica e la certificazione con i nuovi standard SIGU. Controlli di qualità interni ed esterni, refertazione e consenso informato: Il controllo di qualità europeo in Genetica Molecolare</i> 2 – 3 October 2014

3. SEGRETERIA SCIENTIFICA IN CONGRESSI E CORSI

2024	International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Segreteria Scientifica
2023	International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 03-05 April 2023 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Segreteria Scientifica
2022	International Summer School on Rare Disease Registries and FAIRification of Data September 26–30, 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Segreteria Scientifica International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 11-13 April 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy

	<i>Segreteria Scientifica</i>
2021	3rd Training Course “Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era” October 27 –29, 2021 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Segreteria Scientifica</i> International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases”. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 12-14 April 2021. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2020	International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases”. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 27 – 29 April 2020. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2019	TI CHIAMERÒ PER NOME. Progetti, strategie, azioni per le malattie rare senza diagnosi. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 29 marzo 2019. <i>Segreteria Scientifica.</i> Corso “Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC)” XXV Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica XV Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica 10 - 12 ottobre 2019 Assago, Milano <i>Coordinatore corso per la Società Italiana Fibrosi Cistica</i> Convegno. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: risultati 2018. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 15-16 maggio 2019. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2017	Convegno. “Controllo Esterno di Qualità Test Genetici e Test del Sudore - Risultati 2016” Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 27 aprile 2017. <i>Segreteria Scientifica.</i> Conference. UNDIAGNOSED RARE DISEASES: A JOINT ITALY-USA PROJECT. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. November 20, 2017. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2016	Convegno. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici e Controllo Esterno di qualità del test del sudore per Fibrosi Cistica – Risultati 2015 Istituto Superiore di Sanità. 15 aprile 2016. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2015	Convegno. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia - X turno (2014). Istituto Superiore di Sanità Istituto Superiore di Sanità. 23 marzo 2015. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2014	3rd International Workshop. RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES. Istituto Superiore di Sanità, November 24th – 25th, 2014 Rome <i>Segreteria Scientifica.</i> Convegno. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia - IX turno (2013). Istituto Superiore di Sanità. 7 marzo 2014. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2013	Convegno. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia -VIII turno (2012) Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari. 4 Febbraio, 2013 <i>Segreteria Scientifica</i>
2010	International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, February 22nd – 25th, 2010 <i>Segreteria Scientifica.</i> Convegno. Test genetici standardizzazione e assicurazione di qualità. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 27 gennaio 2010 <i>Segreteria Scientifica.</i>

2008	International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, October 27 th – 31 st 2008 <i>Segreteria Scientifica.</i>
2007	International Conference. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, November 5 th – 8 th , 2007 <i>Segreteria Scientifica.</i> V Workshop Italian National Project for Standardization And Quality Assurance Of Genetic Tests Istituto Superiore di Sanità, September, 20 th , 2007 <i>Segreteria Scientifica.</i>
2006	IV workshop progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. Istituto Superiore di Sanità 17 febbraio 2006. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2004	Workshop progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici: terzo anno di attività. Istituto Superiore di Sanità, 05 aprile 2004. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2003	Workshop. Progetto Nazionale per la Standardizzazione e l'Assicurazione di Qualità dei Test Genetici: terzo anno di attività. Istituto Superiore di Sanità, 05 aprile 2003. <i>Segreteria Scientifica.</i>

4. RELATORE (SU INVITO)

2024	Commissione Politiche Sociali, Sanitarie e Abitative del III Municipio 12 giugno 2024 Titolo della lezione: “Malattie rare con e senza diagnosi: il contesto nazionale e il ruolo dell'ISS” 1° MEETING PROGETTO PHARMA-HUB Piano di Sviluppo e Coesione del Ministero della Salute 2014-2020 Piano operativo salute - Traiettorie 4 “Biotecnologia, bioinformatica e sviluppo farmaceutico” 22 Maggio 2024 Università degli Studi di Messina – Rettorato Piazza Pugliatti Titolo relazione: Il Progetto PHARMA-HUB e il ruolo dell'Istituto Superiore di Sanità Meeting/Convegno Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: Risultati del XIX turno 15 - 16 aprile 2024 ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ Centro Nazionale Malattie Rare - Aula Marotta Titolo relazione: Il CEQ del test del sudore: discussione dei risultati e focus su interpretazione e refertazione International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Titolo relazione: The Undiagnosed Diseases Network (UDN) National and International: an overview International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Titolo relazione: The Low Middle Income Countries (LMICs) working Group Meeting/Convegno ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ e UNIAMO per la Giornata delle Malattie Rare 21 febbraio 2024 Titolo relazione: <i>Malattie Rare senza diagnosi</i>
2023	Conference 12th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference

	Tbilisi, Georgia 25-26 Ottobre 2023 Titolo relazione: UDNI Communications and Website Congress/Congresso XIX congresso della Società Italiana Fibrosi Cistica Palermo 10-13 Novembre 2023 Titolo relazione: Il registro Italiano Fibrosi Cistica Congress/Convegno XXVII CONGRESSO NAZIONALE Sindrome di Angelman Assisi 6-8 Ottobre 2023 Titolo relazione: Aggiornamento sull'inserimento dei dati nel "Registro Sindrome di Angelman" e presentazione in anteprima della prima pubblicazione ufficiale dei dati Meeting/Convegno I CONVEGNO NAZIONALE FIMARP "RESPIRARE PER REGISTRARE" Roma, 25 settembre 2023, The Building Hotel Titolo relazione: Il registro Italiano per la fibrosi idiopatica polmonare. Meeting/Convegno 1 su 30 e non lo sai 7 settembre 2023 Fondazione Fibrosi Cistica – Hotel Nazionale, Sala Capranichetta, piazza Montecitorio 125 Roma Titolo relazione: L'impegno dell'Istituto Superiore di Sanità in Fibrosi Cistica. Congress/Congresso Malattie rare: una sfida costante per arrivare a terapie nuove e sempre più efficaci 29 aprile 2023 ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ – Ufficio Stampa & Centro Nazionale Malattie Rare FEDERAZIONE NAZIONALE STAMPA (FNSI) FARMINDUSTRIA Titolo relazione: Le malattie rare senza diagnosi: strategie nazionali e internazionali International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 03-05 April 2023 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Titolo relazione: Overview of the Undiagnosed Diseases Network Italy
2022	XVII Congresso Nazionale della Federazione Italiana Sindrome di Prader-Willi "Trasferire le conoscenze per una vita migliore" 26-27 Novembre 2022 – Hotel Bristol Palace – Genova Ospedale Gaslini Centro Formazione Titolo della relazione: Il Registro Nazionale della PWS Presentazione dell'Italian Pediatric Status Epilepticus (IPSE) Group 12 Novembre 2022 Palazzo Pucci, Firenze Titolo della relazione: Il registro dell'Istituto Superiore di Sanità sullo stato epilettico pediatrico: una proposta di collaborazione. XVIII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Verona, Palazzo della Gran Guardia 9-12 novembre 2022 Titolo relazione: Programma di Controllo Esterno di Qualità per il Test del Sudore: ultimi aggiornamenti e risultati del turno 2021/2022 XVIII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Verona, Palazzo della Gran Guardia 9-12 novembre 2022 Titolo relazione: Presentazione Report RIFC, Aggiornamento studio europeo di Farmacovigilanza (PMV) 11th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference

	Vienna, Austria 07/11/2022-08/11/2022 Titolo relazione: UDNI Communications and Website International Summer School on Rare Disease Registries and FAIRification of Data September 26–30, 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Titolo relazione: Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry XVII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Starhotels Du Parc, Parma 6 – 7 maggio 2022 Titolo relazione: Aggiornamenti dal Registro Italiano Fibrosi Cistica International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 11-13 April 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Titolo relazione: Overview of Undiagnosed Diseases Network International & Italy 10th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference January 31th – February 1st University of Torino (Italy) Titolo relazione: UDNI Communications and Website
2021	3rd Training Course “Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era” October 27 –29, 2021 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Titolo relazione: The Italian Experience on the external quality assurance of genetic testing XXVII Congresso Italiano SIFC, XVII Congresso Nazionale SIFC 20-23 OTTOBRE 2021 Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica (SIFC) Sala Partenope - Riunione congiunta: Genetisti: Luigi Porcaro (Milano), Ricerca: Marco Lucarelli (Roma), Test del sudore: Natalia Cirilli (Ancona) Titolo relazione: CEQ ISS test del sudore (M. Salvatore/N. Cirilli) XXVII Congresso Italiano SIFC, XVII Congresso Nazionale SIFC 20-23 OTTOBRE 2021 Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica (SIFC) PLENARIA Relazione Annuale del Registro Italiano Fibrosi Cistica Titolo relazione: Registro Italiano FC: raccolta dati, progetti in corso, collaborazioni e emergenza Covid-19. Marco Salvatore (Roma) 24th MEETING ON IMMUNOPATHOLOGY AND ORPHAN DISEASES. Turin, Lingotto Conference Center September 8th – 11th, 2021 WORKSHOP on Undiagnosed diseases. Experiences compared in time of COVID pandemia Titolo relazione: Undiagnosed Disease Network Italy UDNI DATA SHARING SUMMIT 23 June 2021 Titolo relazione: Do we want a forum type site or a listserv type site? WEBINAR Fondazione Fibrosi Cistica 19 GIUGNO 2021. 9.15-13.00 Title of the lesson/ Titolo relazione: Chi sono e come stanno i malati di fibrosi cistica oggi in Italia? La fotografia della realtà attraverso il registro-malattia. Diagnostic Network Working Group Meeting. ECFS 2021 digital platform Friday 11 June from 12:30 to 14:30. Titolo relazione: Does active participation in EQA improve quality of the sweat test?



	Società Italiana Fibrosi Cistica – Gruppo di Lavoro Test del Sudore. 3 giugno 2021. 14.00 – 17.00 Titolo relazione: Il controllo esterno di qualità del test del sudore: risultati 2020 – 2021. International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” 12-14 April 2021. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Titolo relazione: The Undiagnosed Diseases Network International and the Italian National Undiagnosed Network coordinated by ISS 9th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference April 11, 2021 Business Meeting Livestreamed on behalf of Mayo Clinic, Rochester, Minnesota Titolo relazione: UDNI Communications and Website Malattie rare, ultrarare e non diagnosticate. Giornata mondiale delle malattie rare. Federazione Italiana Malattie Rare – Uniamo 26 febbraio 2021 Titolo relazione: Il network nazionale delle malattie rare senza diagnosi coordinato dall’Istituto Superiore di Sanità.
2020	14° Meeting scientifico COVID - 19 e Malattie rare 26 novembre 2020 Istituto Superiore di Sanità – Aula Pocchiari Titolo relazione: Pazienti affetti da fibrosi cistica e COVID-19: un sistema di monitoraggio XVII Meeting Nazionale SIFC, XXVI Congresso Italiano SIFC, XVI Congresso Nazionale SIFC 04-07 NOVEMBRE 2020 Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica (SIFC) PLENARIA Relazione Annuale del Registro Italiano Fibrosi Cistica Titolo relazione: Il Registro Italiano Fibrosi Cistica: aggiornamenti e comunicazioni, Marco Salvatore (Roma) International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” 27 – 29 April 2020. Istituto Superiore di Sanità, on-line Course Rome, Italy Titolo relazione: Undiagnosed Diseases Network Italy. International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” April 27– 29, 2020. Istituto Superiore di Sanità, on-line Course Rome, Italy Titolo relazione: Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis. International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” April 27– 29, 2020. Istituto Superiore di Sanità, on-line Course Rome, Italy Titolo relazione: Undiagnosed Rare Diseases. International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” April 27– 29, 2020. Istituto Superiore di Sanità, on-line Course

	Rome, Italy Titolo relazione: External Quality Assessment in genetic tests. 8th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases The Aula, Comeniuslaan 2 6525 HP Nijmegen Radboud Universitair Medisch Centrum February 7-8, 2020, Nijmegen, Netherlands Titolo relazione: Communications/Website/White Paper. Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project 23°CONVEGNO Patologia Immune e Malattie Orfane 2020. Aula Magna Centro Congressi Lingotto. 22nd – 25th January, 2020 Torino Titolo relazione: Undiagnosed Rare Diseases: Advances From The UDN International Network
2019	XXV Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica XV Congresso Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 10 - 12 Ottobre 2019 Assago, Milano Titolo relazione: Programma CEQ Test del sudore: turno 2019-2020 Convegno – Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: risultati 2018. Istituto Superiore di Sanità, Roma 15-16 maggio 2019 (Segreteria Scientifica) Titolo relazione: CEQ Test del Sudore: risultati IV turno – discussione criticità XV meeting nazionale società italiana per lo studio della fibrosi cistica. 3-4 Maggio 2019 Rimini Titolo relazione: Presentazione dei risultati del CEQ del Test del Sudore Anno 2018 XV meeting nazionale società italiana per lo studio della fibrosi cistica. 3-4 Maggio 2019 Rimini Titolo relazione: Registro Italiano FC: presentazione Report 2015-2016 Tavola rotonda. Ti chiamerò per nome. Progetti, strategie, azioni per le malattie rare senza diagnosi. 29 marzo 2019 Evento organizzato da ISS, Centro nazionale Malattie Rare, Ufficio Stampa, Museo ISS Titolo relazione: Malattie rare senza diagnosi. 22°CONVEGNO Patologia Immune e Malattie Orfane 2019. PRE-MEETING: “Le malattie rare senza diagnosi” Aula Magna dell’Accademia di Medicina. 23rd – 26th January, 2019 Torino Titolo relazione: Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project
2018	ISS – NIH – FDA collaboration symposium. Embassy of Italy, Washington DC – Auditorium. December 5th 2018 Titolo relazione: ISS – NIH: Undiagnosed Rare Diseases: a bilateral project between Italy and USA 6th International Summer School on Rare Disease & Orphan Drug Registries Istituto Superiore di Sanità September 10-14, 2018. Rome. Titolo relazione: Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis. Education Course. Istituto Superiore di Sanità June 25, 2018. Rome. Titolo relazione: Why do we need HPO (Human Phenotype Ontology)? Strategic Awareness Event ERACoSysMed. Systems Medicine in Italy. Who and Where? Present and future perspectives.

	Ministero della Salute. Direzione generale della ricerca e dell'innovazione in sanità. June 14, 2018. Rome. Titolo relazione: Rare Diseases. Convegno "Controllo Esterno di Qualità Test Genetici e Test del Sudore: Risultati 2017" Istituto Superiore di Sanità April 20th, 2018 Rome Titolo relazione: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: terzo turno XXVI Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica & XVI Congresso Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 8-10 November, 2018 Salerno Titolo relazione: Registro Italiano Fibrosi Cistica: aggiornamento e stato dell'arte 21° Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane 2018 24-27 January, 2018 Turin Titolo relazione: Malattie Senza Diagnosi: Update sul progetto Undiagnosed Diseases Italy XIII Meeting Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 4-5 May, 2018 Rome Titolo relazione: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: terzo turno (2017-18) The RE(ACT) Congress 2018 Rizzoli Orthopedic Institute Codivilla-Putti Research Institute March 7, 2018 Bologna Titolo relazione: Undiagnosed Rare Diseases: a bilateral project between Italy (Istituto Superiore di Sanità) and USA (NIH)
2017	Giornata di approfondimento sulle malattie rare: Aspetti di prevenzione, diagnosi, trattamento, l'importanza del sostegno familiare, dei caregivers, dei decisori, la sostenibilità per i sistemi sanitari. Regione Lazio. ASL RM1. Borgo Santo Spirito, 3. June 16, 2017. Rome. Titolo relazione: Malattie Rare: Rete Nazionale, Registro Nazionale e Malattie Rare senza diagnosi. Workshop Malattie senza diagnosi: un progetto bilaterale Italia-USA 20° Convegno di Patologia Immune e Malattie orfane 2017 25-28 January, 2017 Turin Titolo relazione: Update sui casi del progetto Undiagnosed Italy Conference: Undiagnosed Rare Diseases: A Joint Italy-Usa Project Istituto Superiore Di Sanità, Aula Pocchiari November 20, 2017 Rome Titolo relazione: ISS UDN: next steps XIII Meeting Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 5-6 May, 2017 Milano Titolo relazione: Controllo esterno di qualità del test del sudore: round 2017 Cystic Fibrosis Registry (ICFR) Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica XIII Congresso Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 22-25 November, 2017 Napoli Titolo relazione: Pregnancy in CF women: an observational study from the Italian

	Meeting / Convegno: Controllo Esterno di Qualità dei test genetici e Controllo Esterno di qualità del test del sudore per Fibrosi Cistica - Risultati 2016 Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari – Viale Regina Elena, 299 27 April 2017 Rome Titolo relazione: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: secondo turno.
2016	4th International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries. September 26-28, 2016. Rome. Titolo relazione: Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry. Esperienza di collaborazione con le Associazioni dei Pazienti. Archivio Centrale dello Stato, Piazzale degli Archivi 20 November, 2016 Rome Titolo relazione: Il Registro Italiano Fibrosi Cistica. Centro Nazionale Malattie Rare e Associazioni dei pazienti: insieme per CollaboRARE. Congresso Nazionale Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC). 6-7 May, 2016 Milan Titolo relazione: Programma Controllo Esterno di Qualità (CEQ) Test del Sudore: risultati dei primi 2 anni. Convegno: Controllo Esterno di Qualità dei test genetici e Controllo Esterno di qualità del test del sudore per Fibrosi Cistica - Risultati 2015 Istituto Superiore di Sanità Aula Pocchiari – Viale Regina Elena, 299 15 April, 2016 Rome Titolo relazione: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: dal progetto pilota al primo turno ufficiale. La Sorveglianza delle Malattie Rare in Italia. Istituto Superiore di Sanità. Centro Nazionale Malattie Rare. 12 April 2016 Rome Titolo relazione: Registro nazionale fibrosi cistica. 3rd International conference on rare and undiagnosed diseases (UDNI) CeMM Research Center for Molecular Medicine February 18, 2016 Vienna, Austria Titolo relazione: Update on UDNI Website http://www.udninternational.org/ IX Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Istituto Superiore di Sanità 29 February, 2016 Rome Titolo relazione: Malattie senza diagnosi: progetto bilaterale Italia-USA.
2015	XXI Congresso Italiano della Fibrosi Cistica XI Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica 11-14 November 2015 Bari Titolo relazione: Primo Programma Pilota Controllo Esterno di Qualità (CEQ) Test del Sudore: attività e risultati preliminari. Convegno. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia - X turno. 23 March, 2015. Istituto Superiore di Sanità. Rome Titolo relazione: Programma Pilota CEQ Test del Sudore: risultati preliminari. Primo Meeting Ex Vivo Lung Perfusion. Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC). 16 June 2015

	Rome Titolo relazione: L'esperienza del Registro Italiano Fibrosi Cistica. Senato della Repubblica Sala Capitolare presso il Chiostro del Convento di Santa Maria sopra Minerva. 10 February 2015 Rome Titolo relazione: Malattie Orfane: quale futuro? Malattie Orfane: prevenzione, trattamento e sorveglianza.
2014	Cystic Fibrosis Open Day. Auditorium UNICEF. 24 May 2014 Rome Titolo relazione: Fibrosi Cistica: cosa è cambiato negli ultimi 10 anni. X Meeting Nazionale Società Italiana Studio Fibrosi Cistica. 9-10 May 2014 Milan Titolo relazione: Chi sono e come stanno le persone con Fibrosi Cistica in Italia: i dati del RIFC. Workshop Annuale Controllo Esterno di Qualità dei test genetici. Istituto Superiore di Sanità 7 Marzo, 2014. Titolo relazione: Fibrosi Cistica: Registro di Patologia e CEQ.
2013	Congresso Nazionale Società Italiana Studio Fibrosi Cistica. 13-16 November, 2013 Palermo Titolo relazione: Registro italiano fibrosi cistica: aggiornamento dei dati. Cystic Fibrosis Open Day 15 October, 2013 Rome Titolo relazione: L'evoluzione dell'epidemiologia: i dati del Registro Italiano. Workshop Nazionale: Concern Fibrosi Cistica 27-28 September, 2013 Milan Titolo relazione: Registro italiano fibrosi cistica Workshop Nazionale: Concern Fibrosi Cistica 27-28 September, 2013 Milan Titolo relazione: Il Controllo di Qualità nel test molecolare Forum Lega Italiana Fibrosi Cistica. 7 – 8 settembre 2013 Roma Titolo relazione: Saluto di benvenuto. Centro Nazionale Malattie Rare: ricerca sperimentale e sanità pubblica Congresso Congiunto Nazionale. 44° Congresso della Società Italiana di Chirurgia Pediatrica 29° Congresso della Società Italiana di Urologia Pediatrica 14° Congresso della Società Italiana di Videochirurgia Infantile 9-12 October 2013 Ferrara Titolo relazione: Prevenzione dei difetti congeniti: raccomandazioni europee. Premio SAPIO. 15 Aprile 2013 Firenze Titolo relazione: Centro Nazionale Malattie Rare: ricerca sperimentale e sanità pubblica.
2012	IRBM Science Park SpA June, 2012 Rome

	Titolo relazione: Le strategie del coordinamento nazionale per le malattie rare e i supporti alla ricerca. XVIII Congresso Italiano della Fibrosi Cistica. 14-17 November, 2012. Pisa Titolo relazione: Controllo esterno di qualità del test genetico in fibrosi cistica. SEMINARIO GENETICA E SINDROMOLOGIA "Labio Palato Schisi isolata o sindromica" 18 May 2012 Bologna Titolo relazione: Analisi genetico molecolare del microRNA-140 in pazienti affetti da labiopalatoschisi.
2011	Guadagnare salute: progressi e nuove prospettive di prevenzione del S.I.A.N. del dipartimento di prevenzione. ASL di Frosinone. Regione Lazio. 11.11.2011, Frosinone Titolo relazione: Attività nazionali del Centro Nazionale malattie Rare. 5° Meeting Internazionale Fibrodisplasia Ossificante Progressiva. 24-26 March 2011 Rome Titolo relazione: Attività nazionali ed internazionali del Centro Nazionale malattie Rare. La Giornata Mondiale delle Malattie Rare in Toscana, Malattie Rare, una Priorità per la Sanità Pubblica Le disuguaglianze sanitarie "Rari ma uguali". 28 February 2011 Auditorium di Ricerca San Cataldo, Pisa. Titolo relazione: Il Centro nazionale malattie Rare e il progetto EUROPLAN. VII corso di formazione della Euro Mediterranean Rehabilitation Summer School (EMRSS) Siracusa, 24 – 29 ottobre 2011 Titolo relazione: Distrofia muscolare di Duchenne
2010	Prima conferenza nazionale sulla ricerca scientifica. 8-9 November, 2010 Villa Erba Cernobbio (Mi). Titolo relazione: Rete malattie rare: Opportunità per la ricerca e la diffusione delle migliori pratiche. International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS February 22nd – 25th, 2010 Istituto Superiore di Sanità Rome. Titolo relazione: Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis. A pilot project integrating data collection and experimental studies: the hepatoblastoma experience International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS February 22nd – 25th, 2010 Istituto Superiore di Sanità Rome. Titolo relazione: The Italian External Quality Assessment (EQA) in genetic tests: the VI EQA scheme
2009	Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. 9 ottobre 2009 – Aula Pocchiari Roma: Istituto Superiore di Sanità. Titolo relazione. Ruolo dei microRNA nelle labiopalatoschisi.
2008	International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS October 27 – 31, 2008 Istituto Superiore di Sanità Rome. Titolo relazione: Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. 10 ottobre 2008 – Aula Pocchiari Istituto Superiore di Sanità Rome. Titolo relazione: Folati mattoni per la vita!
2007	Workshop. Presentation of research projects funded in the frame of the bilateral Italy (ISS) – USA (NIH

	– Office for rare diseases) agreement on joint research and development of public health actions on rare diseases. November 7-8, 2007, Istituto Superiore di Sanità Rome. Titolo relazione: <i>Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies</i>
2003	Health for all: anche per i cittadini con malattie rare. Istituto Superiore di Sanità 27-28 October 2003 Rome Titolo relazione: Attività sperimentale del Centro Nazionale per le Malattie Rare.

5. PREMI/RICONOSCIMENTI

2010	Molecular analysis of microRNA-140 in patients with labiopalatoschisis. Italian Society of Human Genetics (SIGU) Congress Young Researchers Awards M. Salvatore, S. Ucci, A. Magrelli, V. Caputo, F. Asta, C. Cogoni, A. Pizzuti, M. Rubini, D. Taruscio. Poster N°382
------	--

CORSI DI FORMAZIONE PROFESSIONALE (discente)

2024	Corso online: “Prevenzione e contrasto alla corruzione nelle PA: dalla Legge 190/2012 al PNRR” Edizione dedicata Istituto Superiore di Sanità 20/02/2024 al 19/03/2024 (totale 4 ore)
2023	Corso online “Sistema di gestione per la sicurezza delle informazioni” ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ SCUDOMED s.r.l. Novembre 2023
2022	Corso di mutagenesi e cancerogenesi: meccanismi d'azione e stima del rischio ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ Dipartimento Ambiente e Salute (riservato a 35 partecipanti) 28-29 novembre 2022 Corso teorico-pratico sull'applicazione dei metodi computazionali nel Replacement Italian Platform on Alternative Methods – IPAM (5 moduli – 20 ore totali) 09 maggio al 06 giugno 2022 Corso di formazione in sicurezza informatica Istituto Superiore di Sanità Scudo Privacy S.r.l. 15 e 17 marzo 2022 RUP corso di formazione Art. 38 del D.lgs n. 50/2016 (“Codice dei contratti pubblici”) Scuola nazionale dell'Amministrazione Percorso formativo destinato all'aggiornamento professionale della figura del Responsabile Unico del Procedimento-RUP (21 ore)
2021	Referenti Sicurezza Informatica Istituto Superiore di Sanità Giornata Formativa 9th December 2021 Società Italiana di Mutagenesi Ambientale e Genomica Convegno 23-25 Novembre 2021 Titolo del Convegno: La risposta cellulare al danno al DNA e l'integrità del genoma: le nuove frontiere

	della ricerca biomedica e ambientale Seminario scientifico 20th Scientific Meeting (09th – 10th September 2021) in Montabaur (Germany) Bonn, 10th September 2021 Titolo del seminario: CF Registry: Ready for science!? - Value of registry data to improve CF care
2020	Attestato di frequenza e profitto: Formazione generale dei lavoratori di cui all'accordo Stato-Regioni del 21 dicembre 2011, come modificato dall'Accordo Stato-Regioni del 14 luglio 2016, realizzata ai sensi dell'art. 37, comma 6, del decreto legislativo 81/2008 e s.m.i. in modalità E-learning. Titolo del corso: Emergenza Covid-19. Settore: ATECO 207:M72. Tipologia del rischio: B. 24 luglio 2020.
2019	Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Protezione e distruzione dei dati". 07/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza e-mail". 07/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Introduzione al phishing". 08/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Strumenti di protezione delle e-mail". 08/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Evitare i link pericolosi". 11/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Evitare gli allegati pericolosi". 11/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Phishing dovuto all'inserimento di dati". 11/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza e-mail sui dispositivi mobili". 12/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Minacce di spear phishing". 12/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Ingegneria sociale". 19/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Funzionalità fondamentali per la sicurezza". 19/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Elementi essenziali in materia di sicurezza: dirigenti". 19/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Panoramica sul GDPR". 20/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "GDPR in azione". 20/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Minaccia insider malevola". 27/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Panoramica sulle minacce insider". 27/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Minaccia insider non intenzionale". 27/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza delle applicazioni mobili". 27/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza dei dispositivi mobili". 27/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Autenticazione multi-fattore". 28/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "PCI DSS". 28/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Le informazioni sanitarie protette". 28/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza fisica". 28/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Principi fondamentali dei dati personali". 28/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Dati personali in azione". 29/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Oltre le password". 29/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Norme in materia di password". 29/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Gestione della password". 29/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Protezione contro i ransomware". 03/12/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "La sicurezza fuori dall'ufficio". 03/12/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Social network protetti". 03/12/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Navigazione web più sicura". 03/12/2019

	Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza in viaggio”. 28/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Formazione sugli URL”. 03/12/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza dei dispositivi USB”. 28/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Anti-Phishing Phil”. 27/11/2019 Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Anti-Phishing Phyllis”. 28/11/2019
2013	Corso di formazione generale per lavoratori. Titolo del corso: testo unico e sicurezza dei lavoratori. Roma, ISS, 31/07/2013
2012	Corso organizzato nell’abito delle attività della FP7 – Research and Innovation - European Commission Health Titolo del corso: Razionalizzare la partecipazione italiana al prossimo e ultimo bando. APRE, Roma 2012 Corso organizzato da Life technologies Italia.
2010	Corso di specializzazione per Responsabile e Addetti dei Servizi di Prevenzione e Protezione. Modulo B macrosettore 8 – Pubblica Amministrazione e Istruzione: INAIL, Roma, 30 Novembre 2009 – 3 Dicembre 2010. Conseguimento attestato di RSPP e ASPP. (Codice corso: 195B8PC0917; Numero attestato: 181/09)
2009	Corso generale di base per Responsabile e Addetti dei Servizi di Prevenzione e Protezione. Modulo A: INAIL, Roma 16-19/11/2009. Conseguimento idoneità alla frequenza dei moduli di specializzazione. (codice corso: 195APC0915; Numero attestato: 161/09)
2006	Corso di formazione. Certificate in Genetic School course Corso di formazione presso INSERM – Institut de la santé de la recherche médicale. Titolo del corso: miRNA and genome regulation in eucaryotes: expression patterns, genetic targets and mechanisms of action. INSERM – Institut de la santé de la recherche médicale, Paris 2006 Corso di formazione. Titolo del corso: Immunotherapy of cancer: Challenges and needs. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2006 Corso di formazione. Titolo del corso: RNA Interference. Istituto Superiore di Sanità, Rome 26 gennaio 2006 Corso di formazione. Titolo del corso: Microarray technologies in clinical oncology: potential and perspectives. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2006
2005	Corso di formazione. Certificate in Genetic School course Titolo del corso: Cancer and genomic instability. Scuola di Genetica in Cortona (Cortona, Firenze) Corso di formazione. Titolo del corso: Tecnologie innovative per risultati affidabili e maggiore produttività. Agilent Technologies Italia S.p.a., Rome 2005 Corso di formazione. Associazione Genetica Italiana – Società Italiana di Mutagenesi Ambientale Titolo del corso: Il cancro come malattia da instabilità del genoma. Cortona (Ar) 2005 Corso di formazione. Titolo del corso: EQUAL Training Course in Rome. Multi National External Quality Assay (EQA) programmes in clinical Molecular Diagnostic based on performance and Interpretation of PCR assay methods including dissemination and training. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2005
2004	Corso di formazione. Titolo del corso: From Whole Genome to Single Gene: Gene Expression Profiling. Applied Biosystems,

	Istituto Superiore di Sanità, Rome 2004
2003	Corso di formazione. Formazione Bureau Veritas. Titolo del corso: Qualità ed accreditamento nei laboratori di prova applicazione della norma ISO / IEC 17025. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2003
2001	Corso di formazione. Titolo del corso: Malattie Rare e Gravidanza: le malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità, Roma 25 – 27 giugno 2001. Corso di formazione. Titolo del corso: La comunicazione in ambito scientifico: il caso della sanità pubblica. Istituto Superiore di Sanità, Roma 08 – 10 ottobre 2001

DICHIARAZIONI

Il sottoscritto Marco SALVATORE dichiara di essere in possesso dei requisiti richiesti nell'Art.2 del BANDO DI SELEZIONE DIRETTORE CNMR 2024 01 - decreto n. 68/2024

Il sottoscritto Marco SALVATORE consapevole delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. n.445/2000 nel caso di dichiarazioni mendaci e di falsità negli atti ed a conoscenza che i dati forniti con autocertificazione saranno soggetti ad eventuale controllo da parte dell'Amministrazione, ai sensi degli articoli 46 e 47 del D.P.R. n.445/2000, DICHIARA che quanto contenuto nella domanda e negli allegati corrisponde a verità.

Il sottoscritto Marco SALVATORE prende atto, ai sensi dell'art. 13 del Regolamento europeo UE 2016/679 sul trattamento dei dati personali (GDPR) e del D.lgs. n. 101/2018, che i dati personali contenuti nella domanda di partecipazione e negli allegati presentati formeranno oggetto di trattamento nel rispetto della normativa sopra richiamata.

Roma, 19 Giugno 2024

Marco SALVATORE




CURRICULUM VITAE

(ENGLISH LANGUAGE PAG. 41 – 81)

PERSONAL INFORMATION	Marco SALVATORE
	ORCID ID: https://orcid.org/0000-0001-6402-2610 Scopus ID: 57211371606

ACTUAL POSITION

2018 (November) – present	Head – Interdepartmental Undiagnosed Rare Diseases Unit Istituto Superiore di Sanità – Italy
2022 – present	Senior Researcher National Center for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità Italy
2020 – present	Scientific Responsible of the Italian Cystic Fibrosis Registry (AOO-ISS 15/10/2020, 0032998) (AOO-ISS 04/01/2024) (www.registroitalianofibrosicistica.it/)
2022 – present	Scientific Responsible of the following Registries of pathology: - <i>Tuberous Sclerosis Complex - TSC</i> (ISS Fasc. AA47) - <i>Struge Weber Syndorme</i> (ISS Fasc. BA83) - <i>Lennox Gestaut Syndrome</i> (ISS Fasc. BA73) - <i>Idiopathic pulmonary fibrosis - IPF</i> (ISS Fasc. BB74)
2014 – present	Scientific Responsible of the External Quality Program: Italian National External Quality Assessment (EQA) Program in <i>sweat test</i> for Cystic Fibrosis (http://www.ceqtestdelsudore.it/) (Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015)

ACADEMIC EDUCATION AND TRAINING

1994	Scientific High School Diploma Liceo Scientifico Statale “Aristotele”, Roma
1999	Graduated M.Sc. in Biology (<i>cum laude</i>) University of Rome, Department of Science, Roma TRE University (Rome, Italy)
2003	School of Specialization in <i>Applied Genetics</i> (cytogenetics and molecular genetic) (<i>cum laude</i>) University of Rome, Charles Darwin Genetic Building, Sapienza University (Rome, Italy)
2000	Professional qualification in Biology University “La Tuscia”, Viterbo
2000 – 2006	Contract Researcher (Co.Co.Co) Istituto Superiore di Sanità Cellular Biology & Neuroscience Department Rare Diseases Unit
2006 (september) – 2022 (november)	Researcher – permanent position Istituto Superiore di Sanità; National Center for Rare Diseases



2022 (December) – present	Senior Researcher Istituto Superiore di Sanità; National Center for Rare Diseases
2022 (August)	Acting Director National Center for Rare Disease, Istituto Superiore di Sanità

SCIENTIFIC PUBLICATIONS, RELATED ACTIVITIES AND SELECTION (Cat. 1 - Avviso CNMR 68-2024_signed)

Short Index:

7. Scientific publications
8. Technical reports
9. Scientific Information & Communication activities on rare diseases (newsletters, reports, member of communication groups)
10. Member of editorial board & Saltuary reviewer for peer review journals & certificate of peer review journals
11. Websites (contents and editing of information reported)
12. Selection of publications to facilitate the reading accordingly to Art.6; Cat.1 (Avviso CNMR 68-2024_signed)

1. SCIENTIFIC PUBLICATIONS

2024	148. Baldovino S, Sciascia S, Carta C, Salvatore M, Cellai L, Ferrari G, Lumaka A, Groft S, Alanay Y, Azam M, Baynam G, Cederroth H, Cutiongco-de la Paz E M, Harshadeva Dissanayake VHW, Giugliani R, Gonzaga-Jauregui G, Hettiarachchi D, Kvlividze O, Landoure G, Makay P, Melegh B, Ozbek U, Pagava K, Puri RD, Romero V, Scaria V, Jamuar SS, Shotelersuk V, Roccattello D, Gahl WA, Wiafe SA, Bodamer O, Posada M, Taruscio D. A global survey about Undiagnosed Rare Diseases: perspectives, challenges, and solutions. <i>The Journal of Molecular Diagnostics</i> (Submitted, JMDI-D-24-00124) 149. Impact of COVID-19 infection on lung function and nutritional status amongst individuals with cystic fibrosis: a global cohort study. <i>Journal of Cystic Fibrosis</i> (JCF-S-24-00229 submitted) 150. D. Salvatore, R. Padoan, A. Amato, M. Salvatore, G. Campagna. Nutritional trends in cystic fibrosis: insights from the Italian Cystic Fibrosis Patient Registry. <i>Journal of Clinical Medicine</i> (jcm-2981408 in press) 151. Campagna G, Amato A, Majo F, Ferrari G, Quattrucci S, Padoan R, Florida G, Salvatore D, Carnovale V, Puppo Fornaro G, Taruscio D, Salvatore M*; Gruppo di lavoro RIFC. Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). Report 2021-2022. <i>Epidemiol Prev.</i> 2024 Mar-Apr;48(2 Suppl 2):1-41. doi: 10.19191/EP24.2.S2.031. *corresponding author 152. Cirilli N, Florida G, Amato A, Padoan R, Censi F, Ferrari G, Raia V, Castaldo G, Capoluongo E, Taruscio D, Salvatore M. The Italian external quality assessment program for Cystic Fibrosis sweat chloride test: CFTR modulators and the impact of a new sweat test report form. <i>Practical Laboratory Medicine</i>. 40, May 2024, e00403
2023	153. A. Sepe, G. Taccetti, A. Tosco, A. Amato, G. Campagna e Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. Rubrica “Centri a confronto”. Epidemiologia delle colonizzazioni respiratorie nei soggetti con Fibrosi Cistica in età pediatrica (Dati dal 2018 al 2022 del RIFC). <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2023, 20(3):9-11 154. D. Salvatore, G. Campagna, M. Salvatore, R. Padoan. Rubrica “Centri a confronto”. Obesità (e non solo) in fibrosi cistica: prevalenza, tendenze e dati sui fattori associati. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2023, 20(2):7-11 155. S Sciascia, D Roccattello, M Salvatore, C Carta, LL Cellai, G Ferrari, A Lumaka, S Groft, Y Alanay, M Azam, G Baynam, H Cederroth, EM Cutiongco-De La Paz, Vajira H Weerabaddana Dissanayake, R Giugliani, C Gonzaga-Jauregui, D Hettiarachchi, O Kvlividze, G Landoure, P Makay, B Melegh, U Ozbek, RD Puri, V Romero, V Scaria, S Jamuar, V Shotelersuk, WB Gahl, S Wiafe, O Bodamer, M Posada and D Taruscio* Unmet Needs in countries participating in the Undiagnosed Diseases Network

	International: An international survey considering national health care and economic indicators. <i>Front Public Health</i>. 2023 Sep 26;11:1248260. doi: 10.3389/fpubh.2023.1248260. eCollection 2023. 156. V Terlizzi, R Padoan, A Amato, G Campagna, C Castellani, M Salvatore. Hidden CFSPID in CF patient registries? The Italian CF Registry experience. <i>J Cyst Fibros</i>. 2023. S1569-1993(23)00867-6. doi: 10.1016/j.jcf.2023.07.010. 157. R. Padoan, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica "Centri a confronto". La positiva esperienza del Registro Fibrosi Cistica in Turchia. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2023, 20(1):6-8 158. D. Taruscio, M. Salvatore, C. Carta. Malattie senza nome: occorrono condivisione e formazione per vincere la sfida dei casi non diagnosticati. <i>RaraMente</i>. New dal mondo (N.54, Aprile 2023) https://www.malattierare.gov.it/newsletter/anteprima/54 159. D. Taruscio, M. Salvatore, C. Carta. Malattie rare senza diagnosi: uno studio di UDNI per mappare bisogni e opportunità dei pazienti in 20 Paesi di tutto il mondo. <i>RaraMente</i>. Editoriale (N.54, Aprile 2023). https://www.malattierare.gov.it/newsletter/anteprima/54 160. Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Aimè Lumaka, Claudio Carta, Laura Cellai, Gianluca Ferrari, Savino Sciascia, Stephen Groft, Yasemin Alanay, Maleeha Azam, Gareth Baynam, Helene Cederroth, Eva Maria Cutiongco-de la Paz, Vajira Harshadeva Weerabaddana Dissanayake, Roberto Giugliani, Claudia Gonzaga-Jauregui, Dineshani Hettiarachchi, Oleg Kvividze, Guida Landoure, Prince Makay, Béla Melegh, Ugur Ozbek, Ratna Dua Puri, Vanessa Romero, Vinod Scaria, Saumya Jamuar, Vorasuk Shotelersuk, Dario Roccatello, William A Gahl, Samuel Wiafe, Olaf Bodamer and Manuel Posada. Undiagnosed diseases: Needs and opportunities in 20 countries participating in the Undiagnosed Diseases Network International. <i>Frontiers in Public Health-Public Health Policy</i>. Volume 11 - 2023 https://doi.org/10.3389/fpubh.2023.1079601 161. M. Salvatore*, P. Torrerì, G. Grugni, A. Rocchetti, M.d Maghnie, G. Patti, A. Crinò, M. Elia, D. Greco, C. Romano, A. Franzese, E. Mozzillo, A. Colao, G. Pugliese, U. Pagotto, V. Lo Preiato, E. Scarano, C. Schiavariello, G. Tornese, D. Fintini, S. Bocchini, S. Osimani, L. De Sanctis, M. Sacco, I. Rutigliano, M. Delvecchio, M.F. Faienza, Malgorzata Wasniewska, D. Corica, S. Stagi, L. Guazzarotti, P. Mafei, F. Dassie and D. Taruscio. The Italian registry for patients with Prader-Willi syndrome. <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> (2023) 18:28. https://doi.org/10.1186/s13023-023-02633-5 *corresponding author
2022	162. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica "Centri a confronto". Utilizzo degli inibitori di pompa protonica (PPI) nei diversi Centri FC Italiani: qualche spunto di riflessione dai dati del RIFC. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2022, 19(3):6-9 163. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica "Centri a confronto". Impatto della genitorialità sulla salute delle persone con fibrosi cistica. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2022, 19(2):6-8 164. M. Salvatore, A. Amato, G. Floridia, F. Censi, G. Ferrari, F. Tosto, R. Padoan, V. Raia, N. Cirilli, G. Castaldo, E. Capoluongo and D. Taruscio. Rubrica "Saper fare". L'esperienza del controllo esterno di qualità (CEQ) del test del sudore per la fibrosi cistica dell'Istituto Superiore di Sanità. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2022, 19(2):9-13 165. Campagna G, Amato A, Majo F, Ferrari G, Quattrucci S, Padoan R, Floridia G, Salvatore D, Carnovale V, Puppo Fornaro G, Taruscio D, Gruppo di lavoro RIFC Salvatore M*. Registro italiano Fibrosi Cistica (RIFC). Rapporto 2019-2020 [Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). Report 2019-2020]. <i>Epidemiol Prev</i>. 2022;46(4 Suppl 2):1-38. doi: 10.19191/EP22.4S2.060. PMID: 36102313. *corresponding author 166. M. Salvatore. Fibrosi cistica e COVID-19: pubblicato uno studio internazionale sui fattori associati a forme severe di infezione in persone con fibrosi cistica. <i>RaraMente</i>. https://www.malattierare.gov.it/news/dettaglio/4753

	167. SB Carr, E McClenaghan, A Elbert, A Faro, R Cosgriff, O Abdrakhmanov, K Brownlee, PR Burgel, CA Byrnes, S Cheng, C Colombo, H Corvol, G Daneau, CH Goss, V Gulmans, H Gutierrez, S Harutyunyan, M Helmick, A Jung, N Kashirskaya, E McKone, J Melo, PG Middleton, P Mondejar-Lopez, I de Monestrol, L Nährlic, R Padoan, M Parker, MD Pastor-Vivero, S Rizvi, R Ruseckaite, M Salvatore, LVRF da Silva-Filho, N Versmessen, M Zampoli, BC Marshall, AL Stephenson, on behalf of the CF Registry Global Collaboration. Factors associated with clinical progression to severe COVID-19 in people with cystic fibrosis: a global observational study. <i>J Cyst Fibros.</i> 2022 Jul;21(4):e221-e231. doi: 10.1016/j.jcf.2022.06.006. 168. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica “Centri a confronto”. La popolazione FC adulta in Italia: confronto fra Centri. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica.</i> 2022, 19(1):7-12 169. P Fortugno, R Monetta, M Belli, E Botti, F Angelucci, MG Palmerini, SA Nottola, C De Luca, M Ceccarini, M Salvatore, L Bianchi, P Macioce, M Teson, F Ricci, Italian Undiagnosed Diseases Network, G Macchiarelli, B Didona, A Costanzo, D Castiglia, F Brancati. RIPK4 regulates cell-cell adhesion in epidermal development and homeostasis. <i>Human Molecular Genetics.</i> 2022, 26;ddac046 DOI: 10.1093/hmg/ddac046 170. P Mondejar-Lopez, A Zolin, PW Garcia-Marcos, MD Pastor-Vivero, MR Silvestre, F de Asis Sanchez-Martinez, D Salvatore, G Cimino, F Majo, A Sole-Jover, OA de la Cruz, MA Calderazzo, G Pizzamiglio, S Castillo-Corullon, A Alvarez-Fernandez, S Gartner, R Padoan, V Carnovale, M Salvatore, MR Moya-Quiles, A Orenti, G Glover, M Sanchez-Solis. Geographic distribution and phenotype of European people with cystic fibrosis carrying A1006E mutation. <i>Respiratory Medicine</i> 192 (2022) 106736 171. DL Cintron, AM Muir, A Scott, M McDonald, KG Monaghan, T Santiago-Sim, IM Wentzensen, C De Luca, Italian Undiagnosed Diseases Network*, F Brancati, DJ Harris, C Goueli, R Stottmann, CE Prada, M Biderman Waberski, HC Mefford. A recurrent, de novo pathogenic variant in ARPC4 disrupts actin filament formation and causes microcephaly and speech delay. Consortia Italian Undiagnosed Diseases Network members: Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Federica Censi, Giovanna Floridia (Undiagnosed Rare Diseases Interdepartmental Unit, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanita`, Rome) <i>Human Genetics and Genomics Advances</i>3, 100072, January 13, 2022. https://doi.org/10.1016/j.xhgg.2021.100072
2021	172. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC). Rubrica “Centri a confronto”. Valutazione comparativa dello stato nutrizionale mediante lo Z-score del BMI e dell'altezza nella popolazione con Fibrosi Cistica con insufficienza del pancreas di età compresa tra 6 e 18 anni. Confronto fra centri attraverso i dati del Registro Italiano Fibrosi cistica. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica.</i> 2021, 18(3):7-12 173. LC Bott, M Forouhan, M Lieto, AJ Sala, R Ellerington, JO Johnson, AA Speciale, C Criscuolo, A Filla, D Chitayat, E Alkhunaizi, P Shannon, AH Nemeth, Italian Undiagnosed Diseases Network*, F Angelucci, W Fang Lim, P Striano, F Zara, I Helbig, M Muona, C Courage, AE Lehesjoki, SF Berkovic, ATPase Consortium, KH Fischbeck, F Brancat, RI Morimoto, MJA Wood, C Rinaldi. Variants in ATP6V0A1 cause progressive myoclonus epilepsy and developmental and epileptic encephalopathy. <i>Brain communications</i> 2021;1-14. doi:10.1093/braincomms/fcab245 <u>*Undiagnosed Disease Network Italy</u>: D. Taruscio, M. Salvatore, F. Censi, G. Floridia, F. Brancati, G. Novelli, E. Daina, A. Ferlini, M. Neri, D. Roccatello, S. Baldovino, E. Menegatti 174. M. Salvatore and R. Padoan. Anticipazioni dal Registro Italiano Fibrosi Cistica. COVID-19 e fibrosi cistica: com'è andato il 2021. <i>Notiziario Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica Onlus</i> 2021, 59: 6. 175. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Floridia, D. Taruscio, M. Salvatore (comitato scientifico RIFC) A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, G. Campagna (Comitato Tecnico RIFC) Rubrica “Centri a confronto”. Valutazione dell'indicatore FEV1pp nella popolazione con fibrosi cistica in età pediatrica (6-18 anni) e con insufficienza pancreatica negli anni 2016-2019. Confronto fra centri. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica.</i> 2021, 18(2):6-10

176. D. Salvatore, A. Pepe, V. Carnovale, F. Majo, R. Padoan, S. Quattrucci, **M. Salvatore**, D. Taruscio, A. Amato, G. Ferrari, G. Campagna. Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor for CFTR variants giving rise to diagnostic uncertainty: personalised medicine or over-medicalisation? *Journal of Cystic Fibrosis. Letter to the Editor*. 2021 Sep 25;S1569-1993(21)01416-8. DOI: 10.1016/j.jcf.2021.09.011
177. D. Salvatore, V. Carnovale, F. Majo, R. Padoan, S. Quattrucci, **M. Salvatore**, D. Taruscio, A. Amato, G. Ferrari, G. Campagna. Disease characterization of people with cystic fibrosis and a minimal function mutation: Data from the Italian registry. *Pediatric Pulmonology*. 2021;1–10. DOI: 10.1002/ppul.25616
178. G. Campagna, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, R. Padoan, G. Floridia, D. Salvatore, V. Carnovale, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, **M. Salvatore***, Gruppo di Lavoro RIFC. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto 2017-2018. *Epidemiol Prev*. 2021 May-Jun;45(3 Suppl 1):1-37. doi: 10.19191/EP21.3.S1.050 *corresponding author
179. Padoan RF, Quattrucci S, Amato A, **Salvatore M**, Salvatore D, Campagna G. Perinatal outcomes in women with cystic fibrosis: Data from the Italian Cystic Fibrosis Registry. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2021;100:1439–1444. doi: 10.1111/aogs.14190. Online ahead of print.
180. D. Salvatore, V. Carnovale, F. Majo, R. Padoan, S. Quattrucci, **M. Salvatore**, D. Taruscio, A. Amato, G. Ferrari, G. Campagna. Disease characterisation of people with cystic fibrosis and a minimal function mutation: data from the Italian registry. *Pediatr Pulmonol*. 2021;56(2):442-449. doi: 10.1002/ppul.25179.
181. **M. Salvatore**. Malattie non diagnosticate, all'ISS un corso per insegnare a medici e ricercatori di tutto il mondo possibili strategie "risolutive". (Focus). *RaraMente*. <https://www.malattiarare.gov.it/news/dettaglio/2723>
182. F. Censi, F. Tosto, **M. Salvatore**, P. Fabiano e D. Taruscio. Il test genetico, un test di qualità: dalle linee guida ai controlli, l'esperienza dell'Istituto Superiore di Sanità. *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità*. Volume 34, n. 3, 2021.
183. **M. Salvatore**. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): lo stato attuale e lo sviluppo futuro. (Editoriale). *Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica*. Volume 18 Numero 1 Gennaio - Aprile 2021
184. D. Taruscio e **M. Salvatore**. Network delle malattie rare senza nome: condividere le foto dei pazienti apre una seconda chance per giungere a una diagnosi. (Editoriale) *RaraMente*. <https://www.malattiarare.gov.it/newsletter/anteprima/7>
185. L. Naehrlich, A. Orenti, F. Dunlevy, I. Kasmi, S. Harutyunyan, A. Pflieger, V. Bobrovnichy, S. Keegan, G. Daneau, G. Stoyanova, I. Bambir, A. Vukić Dugac, D. Tjesic-Drinkovic, P. Yiallourous, P. Drevinek, M. Macek Jr, A. Bilkova, H. Vebert Olesen, PR Burgel, H. Corvol, LLVideau, T. Parulava, E. Hatziaiorou, F. Diamante, A. Párnitzky, G. Fletcher, EF McKone, M. Mei-Zahav, R. Padoan, **M. Salvatore**, C. Colombo, E. Aleksejeva, K. Malakauskas, M. Schlessner, S. Fustik, O. Turcu, V. Gulmans, D. Zomer-van, Ommen, A. Senstad Wathne, E. Bakkeheim, L. Wozniacki, L. Pereira, L. Pop, E. Kondratyeva, E. Amelina, E. Zhekayte, O. Simonova, N. Kashirskaya, M. Rodic, H. Kayserova, U. Krivec, P. Mondejar-Lopez, MD Pastor-Vivero, I. de Monestrol, A. Lindblad, D. Dogru, Y. Gokdemir, S. Pekcan, H. Makukh, K. Brownlee, R. Cosgriff, E. McClenaghan, S. Carr, A. Zolin, E. Lammertyn, A. Fox, M. Krasnyk, J. van Rens, S. van Koningsbruggen-Rietschel, A. Jung. Incidence of SARS-CoV-2 in people with cystic fibrosis in Europe between February and June 2020. *Journal of Cystic Fibrosis*, 2021. 18:S1569-1993(21)00099-0. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2021.03.017>
186. SB Carr, R. Cosgriff, S. Harutyunyan, PG Middleton, R. Ruseckaite, S. Ahern, G. Daneau, L. Vicente, R. F. da Silva Filho, AL Stephenson, SY Cheng, J. Melo, H. Corvol PR Burgel, L. Nährlich, E. McKone, C. Colombo, **M. Salvatore**, R. Padoan, O. Abdrakhmanov, V. Gulmans, CA Byrnes, E. Amelina, E. Kondratyeva, E. Zhekayte, N. Kashirskaya, M. Zampoli, MD Pastor-Vivero, P. Mondejar-Lopez, I. de Monestrol, A. Jung, E. McClenaghan, K. Brownlee, S. Rizvi, CH Goss, A. Elbert, A. Faro, H. Gutierrez, BC Marshall. COVID-19 vaccine prioritisation for people with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2021;S1569-1993(21)00110-7. doi: 10.1016/j.jcf.2021.03.028.
187. R. Padoan, S. Quattrucci, A. Amato, V. Carnovale, D. Salvatore, **M. Salvatore**, G. Campagna. The Diagnosis of Cystic Fibrosis in Adult Age. Data from the Italian Registry. *Diagnostics* 2021, 11(2), 321, <https://doi.org/10.3390/diagnostics11020321>

	188. Padoan R, Carnovale V, Salvatore D, Quattrucci S, Taruscio D, Florida G, Amato A, Ferrari G, Campagna G and Salvatore M. First and second wave of SARS-CoV2 in Italian Cystic Fibrosis patients: Data from Italian Cystic Fibrosis Registry. <i>Journal of Cystic Fibrosis</i>, 2021; S1569-1993(21)00027-8. doi: 10.1016/j.jcf.2021.01.008. 189. Salvatore D, Carnovale V, Majo F, Padoan R, Salvatore M, Taruscio D, Amato A, Ferrari G, Campagna G. Cystic fibrosis with non-G551D gating mutations in Italy: Epidemiology and clinical characteristics. <i>Pediatr Pulmonol</i>. 2021; 56:442–449. doi: 10.1002/ppul.25179
2020	190. R. Bain, R. Cosgriff, M. Zampoli, A. Elbert, PR Burgel, SB Carr, C. Castaños, C. Colombo, H. Corvol, A. Faro, CH Goss, H Gutierrez, A Jung, N. Kashirskaya, BC Marshall, J Melo, P. Mondejar-Lopez, I. de Monestrol, L. Naehrlich, R Padoan, MD Pastor-Viveros, S. Rizvi, M. Salvatore, LVR da Silva Filhot, KG Brownlee, IJ Haq, M. Brodli. Clinical characteristics of SARS-CoV-2 infection in children with cystic fibrosis: An international observational study. <i>Journal of Cystic Fibrosis</i>. 19(6),868-871, 2020. https://doi.org/10.1016/j.jcf.2020.11.021 191. Cosgriff R, Ahern S, Bell SC, Brownlee K, Burgel PR, Byrnes C, Corvol H, Cheng SY, Elbert A, Faro A, Goss CH, Gulmans V, Marshall BC, McKone E, Middleton PG, Ruseckaite R, Stephenson AL, Carr SB; Global Registry Harmonization Group*. A multinational report to characterise SARS-CoV-2 infection in people with cystic fibrosis. <i>J Cyst Fibros</i>. 2020;19(3):355-358. doi: 10.1016/j.jcf.2020.04.012.*Global Registry Harmonization Group: D. Reid, P Wark, G. Daneau, V. Boussaud, G. Brinchault, E. Coirier-Duet, JC Dubus, D Grenet, S de Miranda, L Beaumont, R Kanaan, M Lauraens, C Martin, M Mittaine, A Prévotat, M Reynaud-Gaubert, I Sermet-Gaudelus, A Tatopoulos, L Nährlich, B Plant, C Gunaratnam, A Jackson, KM de Winter-de Groot, B Luijk, G Wesseling, M Allenby, J Duckers, E Gunn, A Jones, R Ian Ketchell, SL Madge, A Maitra, G Mujtaba, H Rodgers, N Shafi, N Simmonds, K Southern, D Watson, S Rizvi, J Seguin, J Garbarz, K Rosamilia, M Berdella, JA Nick, R Belkin, D Gilmore, K McBennett, R Padoan, M Salvatore 192. Mc Clenaghan E, Cosgriff R, Brownlee K, Ahern S, Burgel PR, Byrnes CA, Colombo C, Corvol H, Cheng SY, Daneau G, Elbert A, Faro A, Goss CH, Gulmans V, Gutierrez H, de Monestrol I, Jung A, Nährlich Justus L, Kashirskaya N, Marshall B, McKone E, Middleton PG, Mondejar-Lopez P, Pastor-Vivero MD, Padoan R, Rizvi S, Ruseckaite R, Salvatore M, Stephenson A, Vicente R da Silva Filho L, Melo J, Zampoli M, Carr SB. The global impact of SARS-CoV-2 in 181 people with cystic fibrosis. <i>Journal of Cystic Fibrosis</i>. 2020; 19(6):868-871 193. Micale L, Cialfi S, Cinque L, Castellana S, Notarangelo S, Bisceglia L, Taruscio D, Salvatore M, Castori M. Novel TONSL variants cause SPONASTRIME dysplasia and associate with spontaneous chromosome breaks, defective cell proliferation and apoptosis. <i>Hum Mol Genet</i>. 2020 4;29(18):3122-3131. doi: 10.1093/hmg/ddaa195 194. Salvatore M*, Polizzi A, De Stefano MC, Florida G, Baldovino S, Roccatello D, Sciascia S, Menegatti E, Remuzzi G, Daina E, Iatropoulos P, Bembi B, Da Riolo RM, Ferlini A, Neri M, Novelli G, Sangiuolo F, Brancati F, Taruscio D. Improving diagnosis for rare diseases: the experience of the Italian undiagnosed Rare diseases network. <i>Ital J Pediatr</i>. 2020 Sep 14;46(1):130. doi: 10.1186/s13052-020-00883-8.* <i>corresponding author</i> 195. COVID-19: A message of hope from a young girl with severe cystic fibrosis. Blanchon S, et al. <i>Pediatric Pulmonology</i>. 2020;1–2., 2020 Wiley Periodicals LLC. Recensione in <i>Covid Contents N°7 May 2020</i>. https://doi.org/10.36170/COVIDCONT720 196. COVID-19 in lung-transplanted and cystic fibrosis patients: Be careful. Farfour E, et al., <i>J Cyst Fibros</i>. 2020; S1569-1993(20)30113-2. Recensione in <i>Covid Contents N°8 May 2020</i>. https://doi.org/10.36170/COVIDCONT820 197. Gruppo di lavoro ISS Malattie Rare COVID-19 (Decreto 76/2020). Indicazioni ad interim su malattia di Kawasaki e sindrome infiammatoria acuta multi sistemica in età pediatrica e adolescenziale nell'attuale scenario emergenziale da infezione da SARS-CoV-2. <i>Rapporto ISS COVID-19 n. 29/2020</i>. 198. Salvatore M*, Amato A, Florida G, Censi F, Ferrari G, Tosto F, Padoan R, Raia V, Cirilli N, Castaldo G, Capoluongo E, Caruso U, Corbetta C, Taruscio D. The Italian External Quality Assessment Program for Cystic Fibrosis Sweat Chloride Test: Does Active Participation Improve the Quality? <i>Int J Environ Res Public Health</i>. 2020 May 4;17(9):3196.

	doi: 10.3390/ijerph17093196.*corresponding author 199. D. Taruscio, G. Baynam, H. Cederroth, S.C. Groft, E.W. Klee, K. Kosaki, P. Lasko, B. Melegh, O. Riess, M. Salvatore, W.A. Gahl. The Undiagnosed Diseases Network International: Five years and more! <i>Mol Genet Metab.</i> 2020 Jan 17. pii: S1096-7192(19)30768-1. doi: 10.1016/j.ymgme.2020.01.004
2019	200. Giordani B, Amato A, Majo F, Ferrari G, Quattrucci S, Minicucci L, Padoan R, Floridia G, Salvatore D, Carnovale V, Puppo Fornaro G, Taruscio D, Salvatore M*. Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). Report 2015-2016. <i>Epidemiol Prev.</i> 2019;43(4S1):1-36. doi: 10.19191/EP19.4.S1.067. *corresponding author 201. R. Padoan, A. Amato, B. Giordani, F. Majo, S. Quattrucci, M. Salvatore, D. Salvatore. Pregnancy outcomes in women with Cystic Fibrosis. Data from the Italian Registry (ICFR) June 2019. 18 Supplement 1S1-S206, e-Poster P343. 42nd European Cystic Fibrosis Conference 05 June 2019 - 08 June 2019
2018	202. S Bigoni, M Neri, C. Scotton, R. Farina, P. Sabatelli, J. Chongyi, Z. Jianguo, MS Falzarano, R. Rossi, D. Ognibene, R. Selvatici, F Gualandi, D Bosshardt, P Perri, C Campa, F Brancati, M Salvatore, MC De Stefano, D Taruscio, L Trombelli, F Mingyan and A. Ferlini. Homozygous recessive Versican missense variation is associated with early teeth loss in a Pakistani family. <i>Front. Genet.</i> 9:723 doi: 10.3389/fgene.2018.00723 203. F. Brancati, L. Camerota, E. Colao, V. Vega-Warner, [...], Undiagnosed Disease Network Italy*. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. <i>*Undiagnosed Disease Network Italy: D. Taruscio, M. Salvatore, MC De Stefano, F. Censi, G. Floridia, F. Brancati, G. Novelli, E. Daina, P. Iatropoulos, A. Ferlini, M. Neri, D. Roccatello, S. Baldovino, E. Menegatti, B. Bembi European Journal of Human Genetics.</i> 26:1266–1271, 2018. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6. 204. B. Giordani, S. Quattrucci, A. Amato, M. Salvatore, R. Padoan. A case-control study on pregnancy in Italian Cystic Fibrosis women. Data from the Italian Registry. <i>Respiratory Medicine.</i> 145, 200-205, 2018. https://doi.org/10.1016/j.rmed.2018.11.009 205. F. Brancati, L. Camerota, E. Colao, V. Vega-Warner, X. Zhao, R. Zhang, I. Bottillo, M. Castori, A. Caglioti, F. Sangiulio, G. Novelli, N. Perrotti, E.A. Otto, Undiagnosed Disease Network Italy: D. Taruscio, M. Salvatore et al. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. <i>European Journal of Human Genetics</i> 26, 1266–1271(2018). https://doi.org/10.1038/s41431-018-0183-6 206. de Stefano MC, Floridia G, Censi F, Tosto F, Salvatore M, Civolani A, Crescenzi B, Giardino D, Lenzini E, Lisi E, Lonardo F, Mancini M, Novelli A, Piombo G, Stioui S, Taruscio D. The Italian National External Quality Assessment Program in Cytogenetics: 4 years of activity (2013-2016) following the introduction of poor performance criteria. <i>Ann Ist Super Sanita.</i> 2018;54(2):109-116. 207. Gainotti S, Mascalzoni D, Bros-Facer V, Petrini C, Floridia G, Roos M, Salvatore M, Taruscio D. Meeting Patients' Right to the Correct Diagnosis: Ongoing International Initiatives on Undiagnosed Rare Diseases and Ethical and Social Issues. <i>Int J Environ Res Public Health.</i> 2018 21;15(10). Review. 208. B. Giordani, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, L. Minicucci, R. Padoan, G. Floridia, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, M. Salvatore*. Italian Cystic Fibrosis Registry: Report 2011-2014 <i>Epidemiol & Prev</i> 2018;42(1) Suppl 1:1-32. *corresponding author 209. R. Padoan, B Giordani, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, L. Minicucci, G. Floridia, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, M. Salvatore. Growth in Italy in the first two years of life. Data from the Italian Cystic Fibrosis Registry. <i>Italian Journal of Pediatrics</i> 2018, 44(Suppl 1):6. S6. 210. R. Padoan, B Giordani, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, L. Minicucci, G. Floridia, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, M. Salvatore. Pregnancy in CF women: an observational study from the Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). <i>Italian Journal of Pediatrics</i> 2018, 44(Suppl 1):6. O7. 211. B. Giordani, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, L. Minicucci, R. Padoan, G. Floridia, G. Puppo Fornaro, D. Taruscio, M. Salvatore. Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR): Report 2011 – 2014. <i>Italian Journal of Pediatrics</i> 2018, 44(Suppl 1):6. P19

2017	212. M. Salvatore*, G. Floridia, A. Amato, F. Censi, MC de Stefano, G. Ferrari, F. Tosto, D. Taruscio and Italian EQA-SCT Working Group. Italian external quality assessment program for cystic fibrosis sweat chloride test: a 2015 and 2016 results comparison. <i>Ann Ist Super Sanità</i> 2017, 53(4): 305-313 * <i>corresponding author</i> 213. Taruscio D., Floridia G., Salvatore M., Groft S.C., Gahl W.A. Undiagnosed Diseases: Italy-US Collaboration and International Efforts to Tackle Rare and Common Diseases Lacking a Diagnosis. In: Posada de la Paz M., Taruscio D., Groft S. (eds) Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. <i>Advances in Experimental Medicine and Biology</i>, vol 1031. Springer, Cham
2016	214. M. Salvatore*, G. Floridia, A. Amato, F. Censi, MC de Stefano, G. Ferrari, F. Tosto, D. Taruscio and Italian EQA-SCT Working Group. The Italian External Quality Assessment Program for CF Sweat Chloride Test: Results of the 2015 Round. <i>Journal of Chemistry and Biochemistry</i>. 2016. 4 (2): 33-43. DOI: 10.15640/jcb.v4n2a4. * <i>corresponding author</i> 215. M. Salvatore*, G. Floridia, A. Amato, F. Censi, MC de Stefano, G. Ferrari, F. Tosto, D. Taruscio and Italian EQA-SCT Working Group. The Italian pilot external quality assessment program for cystic fibrosis sweat test. <i>Clin Biochem</i>. 2016; 49(7-8): 601-5. *<i>corresponding author</i> 216. G. Floridia, M. Salvatore. Tumori Rari. Breve storia della ricerca sul cancro: un racconto per educare alla ricerca. In: Di Lonardo A, Bracci L, Pulciani S. <i>Istituto Superiore di Sanità; Dispense per la scuola</i> 2016;16/1. 217. A. Amato, L. Ferrigno, M. Salvatore, V. Toccaceli. Italian Cystic Fibrosis Register - Report 2010. <i>Epidemiol Prev</i> 40(2), 2016.
2015	218. Salvatore M, Magrelli A, Flamini V, Brunati A, Basso E. Hepatoblastoma and microRNA-483: Two Forms and One Outcome. <i>J Genet Syndr Gene Ther</i> 2015. 7: 278.
2014	219. D. Taruscio, L. Agresta, A. Amato, G. Bernardo, L. Bernardo, F. Braguti, P. Carbone, C. Carta, M. Ceccarini, F. Censi, S. Coppola, P. Crialesi, M. De Santis, S. Diemoz, C. Donati, S. Gainotti, G. Ferrari, G. Floridia, C. Frank, RG. Frazzica, A.E. Gentile, O. Granata, Y. Kodra, M. Latrofa, P. Laricchiuta, A. Magrelli, C. Morciano, A. Polizzi, S. Razeto, M. Salvatore, et al. The Italian National Centre for Rare Diseases: where research and public health translate into action. <i>Blood Transfus</i> 2014; 12 Suppl 3: s591-605 DOI 10.2450/2014.0040-14s 220. M. A. Stazi, M. Salvatore, V. Toccaceli, D. Taruscio. Registro Italiano Fibrosi Cistica: una gestione complessa. (Editoriale) <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 11(3), 2014.
2013	221. F. Censi, F. Tosto, G. Floridia, M. Marra, M. Salvatore, et al. The Italian National External Quality Assessment Program in Molecular Genetic Testing: Results of the VII Round (2010-2011). <i>Biomed Res Int</i>. 2013; 2013:739010. doi: 10.1155/2013/739010. 222. Marco Salvatore e Domenica Taruscio. Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità: ricerca sperimentale e sanità pubblica. La Ricerca locomotiva dello sviluppo. <i>DAXXXVIII La rivista per la ricerca e l'innovazione. Anno XIV – numero 3, 2013</i>
2012	223. Taruscio D., Salvatore M., Magrelli A., Tomanin R. Predictive medicine and biomarkers: the case of rare diseases. <i>Personalized Medicine</i>, 9(2):143-6, 2012.
2011	224. Salvatore M, Magrelli A, Taruscio D. The Role of microRNAs in the Biology of Rare Diseases. <i>Int J Mol Sci</i>. 2011;12(10):6733-42. 225. S. Manca, A. Magrelli, S. Cialfi, R. Ambra, M. Alimandi, G. Biolcati, D. Uccelletti, C. Palleschi, I. Screpanti, Anna Maria Lena, Angelo Peschiaroli, Eleonora Candi, Gerry Melino, M. Salvatore, D. Taruscio, and C. Talora. Oxidative stress activation of miR-125b is part of the molecular switch for Hailey-Hailey disease manifestation. <i>Exp Dermatol</i> 2011;20(11):932-7 226. D. Taruscio, P. Carbone, A. Magrelli, M. Salvatore. Riflessioni sulle malattie rare ambiente – correlate. <i>Il Cesalpino</i> 27: 33-43, 2011
2010	227. A. Di Masi, M. Viganotti, A. Antoccia, A. Magrelli, M. Salvatore, et al. Characterization of HuH6, Hep3B, HepG2 and HLE liver cancer cell lines by beta-catenin pathway, microRNA expression and protein expression profile. <i>Cell Mol Biol</i>, 2010;10:1299-317 228. Zuntini M, Salvatore M, et al. MicroRNAs profiling of Multiple Osteochondromas: identification of disease-specific and normal cartilage signatures. <i>Clin Genet</i>. 2010;78(6):507-16 229. Maranghi F, Lorenzetti S, Tassinari R, Moracci G, Tassinari V, Marcoccia D, Di Virgilio A, Eusepi A, Romeo A, Magrelli A, Salvatore M, Tosto F, Viganotti M, Antoccia A, Di Masi A, Azzalin G, Tanzarella C, Macino G, Taruscio D, Mantovani A. In utero exposure to di-(2-ethylhexyl)

	phthalate affects liver morphology and metabolism in post-natal CD-1 mice. <i>Reproductive Toxicology</i> 2010 <i>Reprod Toxicol.</i> 2010; doi:10.1016/j.reprotox.2010.03.002. 230. F. Censi, V. Falbo, G. Floridia, M. Salvatore, F. Tosto, M. De Rosa, N. Resta, P. Izzo, G. Guanti, D. Taruscio. The Italian External Quality Control Programme for Familial Adenomatous Polyposis of the Colon: five years of experience. <i>Genetic Testing and Molecular Biomarkers</i>, 2010;14(2):175-81 231. Cialfi S, Oliviero C, Ceccarelli S, Marchese C, Barbieri L, Biolcati G, Uccelletti D, Palleschi C, Barboni L, De Bernardo C, Grammatico P, Magrelli A, Salvatore M, Taruscio D, Frati L, Gulino A, Screpanti I, Talora C. Complex multipathways alterations and oxidative stress are associated with Hailey-Hailey disease. <i>Br J Dermatol.</i> 2010;162(3):518-26
2009	232. Magrelli A*, Azzalin G*, Salvatore M*, et al. Altered microRNA expression patterns in Hepatoblastoma patients. <i>Translational Oncology</i>; 2(3), 2009 * <i>equally contributing first authors</i> 233. Tosto F, Salvatore M, Falbo V, Floridia G, Censi F, Bombieri C, Rosatelli MC, Taruscio D. The Italian Scheme of External Quality Assessment for beta thalassemia: genotyping and reporting results and testing strategies in a five years long survey. <i>Genetic Testing and Molecular Biomarkers</i> 2009, 13(1): 31-36. 234. M. Salvatore, M. Viganotti, S. Lorenzetti. Studio di tumori pediatrici rari attraverso l'impiego di cDNA microarray. <i>Caleidoscopio Italiano</i>, 222: 23-33, 2009.
2008	235. Salvatore M., Lorenzetti S., Maranghi F., Mantovani A., Taruscio D. Molecular link(s) between hepatoblastoma pathogenesis and exposure to di-(2-ethylhexyl)phthalate: a hypothesis. <i>Folia medica</i>, L4, 17-23, 2008. 236. Floridia G, Falbo V, Censi F, Tosto F, Salvatore M, Baroncini A, Battaglia P, Conti A, Donti E, La Starza R, Nitsch L, Pierluigi M, Piombo G, Susca F, Mancini M, Mecucci C, Calzolari E, Dagna Bricarelli F, Guanti G, Taruscio D. The Italian external quality assessment scheme in classical cytogenetics: four years of activity. <i>Community Genet.</i> 2008;11(5):295-303. 237. Falbo V, Floridia G, Tosto F, Censi F, Salvatore M, Ravani A, Ferlini A, Melis MA, Grasso M, Bricarelli FD, Taruscio D. The Italian External Quality Assessment scheme for fragile x syndrome: the results of a 5-year survey. <i>Genet Test.</i> 2008;12(2):279-88. 238. Salvatore M, Falbo V, Floridia G, Marra M, Censi F, Tosto F, Taruscio D. I controlli esterni di qualità per i test genetici: attività dell'Istituto Superiore di Sanità. <i>Rapporto Osservasalute</i> 2008; 97-8. 239. Il Convegno internazionale sulle malattie rare e farmaci orfani 27-31 ottobre 2008. <i>in</i>: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 21(11): suppl.1, 2008 240. Test genetici: il controllo esterno di qualità coordinato dal centro nazionale malattie rare. <i>in</i>: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 21(11): suppl.1, 2008 241. La medicina traslazionale. <i>in</i>: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 21(9): suppl.1, 2008 242. Workshop annuale del Network Italiano Promozione Acido Folico. <i>in</i>: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 21(6): suppl.2, 2008
2007	243. Berardinelli F, di Masi A, Salvatore M, Banerjee S, Myung K, De Villartay JP, Revy P, Plebani A, Soresina A, Taruscio D, Tanzarella C, Antoccia A. A case report of a patient with microcephaly, facial dysmorphism, chromosomal radiosensitivity and telomere length alterations closely resembling "Nijmegen breakage syndrome" phenotype. <i>Eur J Med Genet.</i> 50, 176-187, 2007 244. Salvatore M, Falbo V, Floridia G, Censi F, Tosto F, Bombieri C, Castaldo G, Pignatti PF, Rosatelli MC, Taruscio D. The Italian External Quality Control Programme for cystic fibrosis molecular diagnosis: 4 years of activity. <i>Clin Chem Lab Med.</i> 2007;45(2):254-60. 245. Ricerca scientifica: i progetti NIH. <i>in</i>: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 20(12): suppl.1, 2007 246. Attività del Centro nazionale Malattie Rare <i>in</i>: Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità. ISSN 0394-9303; 20(9): suppl.1, 2007
2005	247. G. Floridia, G. Grilli, M. Salvatore, C. Pescucci, A. Scarpa, P.S. Moore, A. Scarpa, D. Taruscio. Chromosomal alterations detected by comparative genomic hybridization in non-functioning endocrine pancreatic tumors. <i>Cancer Genetics and Cytogenetics</i> 156 (2005): 23 – 30.
2004	248. D. Taruscio, V. Falbo, G. Floridia, M. Salvatore, C. Pescucci, A. Cantafora, C. Marongiu, A. Baroncini, E. Calzolari, A. Cao, G. Castaldo, F. Dagna Bricarelli, G. Guanti, L. Nitsch, P.F. Pignatti, C. Rosatelli, F. Salvatore, O. Zuffardi. Quality assessment in cytogenetic and molecular genetic testing: the experience of the Italian Project on Standardisation and Quality Assurance. <i>Clin. Chem.</i>

	<i>Lab. Med.</i> 2004; 42(8): 915-21.
2002	249. Malattie rare: iniziative del centro nazionale dell'istituto superiore di sanità. (IN) Le malattie respiratorie rare nel neonato. <i>Neonatologica; Rassegna di fisiopatologia, clinica e terapia pediatrica – neonatologica (supplemento)</i>. 2002 pp.14-22 250. Taruscio D, Falbo V, Floridia G, Marongiu C, Niglio T, Salerno P, Ido MS, & Salvatore M. Il centro nazionale Italiano per le malattie rare. <i>SAGGI - Child Development and Disabilities</i>, 2002; 28(1), 11-17. 251. Taruscio D., Falbo V., Floridia G., Marongiu C., Pescucci C, Salvatore M. Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. <i>Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità</i> vol. 15(5), 2002. 252. D. Taruscio, V. Falbo, G. Floridia, C. Marongiu, C. Pescucci, M. Salvatore. Progetto Nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. <i>Notiziario Istituto Superiore di Sanità</i>. 15(5), 2002 253. Taruscio D., Falbo V., Floridia G., Marongiu C., T. Niglio, P. Salerno, M.S. Ido, M. Salvatore. Il centro Nazionale Italiano per le Malattie Rare. <i>Saggi – Child development and disabilities</i>. 2002, 28(1).
2001	254. Taruscio D., Allegritti A., D'Agnolo G., D'Ippolito C., Falbo V., Floridia G., Greco D., Grilli G., Mancino N., Marongiu C., Niglio T., Patriarca V., Pescucci C., Salerno P., Seyum Ido M., Salvatore M., Stazi M.A., e Tosto F. Il Centro Nazionale Malattie Rare. <i>Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità</i> vol. 14- n.7/8, 2001.

2. TECHNICAL REPORTS

2023	255. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2021). Year of publication: 2023 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/Annual%20Report_2021_09Jun2023_ECFSPR_final.pdf
2022	256. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2020). Year of publication: 2022 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/ECFSPR_Report_2020_v1.0%20%2807Jun2022%29_website.pdf
2021	257. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2019). Year of publication: 2021 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report_2019_v1_23Dec2021.pdf
2020	258. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2018). Year of publication: 2020 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report_2018_v1.4.pdf
2019	259. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2017). Year of publication: 2019 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2017_v1.3.pdf
2018	260. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2016). Year of publication: 2018 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Annalisa Amato, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2016_06062018.pdf
2017	261. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2015). Year of publication: 2017. On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Annalisa Amato, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2015_Nov2017.pdf

2016	262. <i>ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2014). Year of publication: 2016</i> On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2016_06062018.pdf
2015	263. <i>ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2013). Year of publication: 2015</i> On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Natalia Cirilli, Gianluca Ferrari, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2015_Nov2017.pdf
2014	264. <i>ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2012). Year of publication: 2014</i> On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Annalisa Amato, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2014_Nov2016.pdf
2013	265. <i>ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual data report (year 2011). Year of publication: 2013.</i> On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Gianluca Ferrari, Annalisa Amato, Patrizia Iansa, Marco Salvatore https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2013_02.2016.pdf
2010	266. Taruscio D, Salvatore M (Ed.). ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità. <i>Rapporti ISTISAN</i> , 2010; 10/2.

3. SCIENTIFIC INFORMATION & COMMUNICATION ACTIVITIES ON RARE DISEASES (NEWSLETTERS, REPORTS, MEMBER OF COMMUNICATION GROUPS)

2020 – present	267. Member of UDNI Communication Group : (UDNI - https://www.udninternational.org/schede-10-groups_with_udn_programs_activities_ongoing) Domenica Taruscio (Chair, Italy), Rumen Stefanov (Bulgaria), Stephen Groot (USA), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Vincenzo Nigro (Italy), Bela Melegh (Hungary), Paul Melmeyer (USA), Ugur Ozbek (Turkey), Shinya Yamamoto (USA), Vanessa Boulanger (USA), Manuel Posada (Spain), Marco Salvatore (Italy)
2024	268. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2021. Report rivolto ai pazienti FC (data pubblicazione 2024)</i> https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti_e_pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
2023	269. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2023</i> https://www.udninternational.org/newsletter-13
2022	270. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2020. Report rivolto ai pazienti FC (data pubblicazione 2022)</i> https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti_e_pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore ; Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 271. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2019. Report rivolto ai pazienti FC (data pubblicazione 2022)</i> https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti_e_pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 272. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2022</i> https://www.udninternational.org/newsletter-12

2021	273. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.2 2021 https://www.udninternational.org/newsletter-11 <i>Contributors to this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Gianluca Ferrari (Italy), Matthias Haimel (Austria), Elizabeth Emma Palmer (Australia), David Adams (USA) <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy) 274. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2021 https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter <i>Contributors to this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Gianluca Ferrari, Marco Salvatore (Italy). <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy) 275. <i>Report at a glance</i>. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2018. Report rivolto ai pazienti FC. (data pubblicazione 2021) https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore; Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
------	---



2020

276. *Report at a glance*. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2017. Report rivolto ai pazienti FC. Data pubblicazione 2020 <https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni> A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, **Marco Salvatore** Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
277. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*dicembre 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
278. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*novembre 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
279. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*ottobre 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
280. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*settembre 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
281. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*luglio 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari
282. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (*giugno 2020*): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. **Marco Salvatore**, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari

	283. Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (<i>mesi di febbraio, marzo, aprile, maggio 2020</i>): report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. www.registroitalianofibrosicistica.it/pagine-12-pazienti-positivi-a-infezione-da-sars-cov-2 Edited by: Comitato Scientifico Registro Italiano FC. Marco Salvatore, Rita Padoan, Donatello Salvatore, Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio. Comitato Tecnico Registro Italiano FC. Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 284. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N2. 2020 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) Contributors to this newsletter: Domenica Taruscio, Marco Salvatore (Italy), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), FEDER (Spain), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Rumen Stefanov (Bulgaria) Edited by: Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy) 285. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N1. 2020 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) Contributors to this newsletter: Domenica Taruscio, Marco Salvatore (Italy), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), FEDER (Spain), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Rumen Stefanov (Bulgaria) Edited by: Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy)
2019	286. <i>Report at a glance</i>. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2016. Report rivolto ai pazienti FC. Data pubblicazione 2019 https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore Comitato Tecnico RIFC: Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 287. Nello specchio della stampa. Rassegna Stampa su Tavola Rotonda: “Ti chiamerò per nome: progetti, strategie, azioni per le malattie rare senza diagnosi”. Evento organizzato da ISS – centro Nazionale malattie Rare, Ufficio Stampa, Museo ISS. 29 Marzo 2019. 288. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N6. 2019 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) Contributors to this newsletter: Domenica Taruscio, Marco Salvatore (Italy), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), Paul Melmeyer (USA), Bela Melegh (Hungary) Edited by: Marco Salvatore, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy)
2018	289. <i>Report at a glance</i>. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2014. Report rivolto ai pazienti FC. Data pubblicazione 2018 https://www.registroitalianofibrosicistica.it/servizi-36-rapporti-e-pubblicazioni A Cura di: Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Laura Minicucci, Rita Padoan, Giovanna Floridia, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio, Marco Salvatore Comitato Tecnico RIFC: Barbara Giordani, Annalisa Amato, Fabio Majo, Gianluca Ferrari 290. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N5. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) Contributors to this newsletter: Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Tiziana Grassi (Italy), Rumen Stefanov (Bulgaria), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Shinya Yamamoto (USA), Yukiko Nishimura, (ASrid, Japan), David Cassiman (Belgium), Paul Melmeyer (USA), Vanessa Boulanger (NORD's Director of Research Programs), Manuel Posada (Spain), Aurora Pujol (Spain), Ugur Uzbek (Ungary) Edited by: Marco Salvatore, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy)

	291. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N4. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors in this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Tiziana Grassi (Italy), Rumen Stefanov (Bulgaria), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Shinya Yamamoto (USA), Yukiko Nishimura, (ASrid, Japan), David Cassiman (Belgium) <i>Edited by: Marco Salvatore</i>, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy) 292. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N3. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors in this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Tiziana Grassi (Italy), Rumen Stefanov (Bulgaria), Stephen Groft (USA), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Lisa Schimmenti (Mayo - Rochester Minnesota), John Phillips (Vanderbilt - Nashville Tennessee), Deborah Capanna (Italy), Ugur Ozbek (Ungary), Vorasuk Shotelersuk (Thailand), Shinya Yamamoto (USA) <i>Edited by: Marco Salvatore</i>, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy) 293. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N2. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors in this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Maria Chiara de Stefano, Tiziana Grassi (Italy), William Gahl (USA), Rumen Stefanov (Bulgaria), Stephen Groft (USA), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA), Dusica Babovic (Rochester, Minnesota; Jacksonville, Florida), Vajira H.W Dissanayake (Sri Lanka), Kaan Boztug (Wien) <i>Edited by: Marco Salvatore</i>, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy) 294. Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N1. 2018 (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors in this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi (Italy), William Gahl (USA), Stephen Groft (USA), Helene and Mikk Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA) <i>Edited by: Marco Salvatore</i>, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy)
--	--

4. MEMBER OF EDITORIAL BOARD / SALTUARY REVIEWER FOR PEER REVIEW JOURNALS / CERTIFICATES OF PEER REVIEW JOURNALS

Experimental and Therapeutic Medicine. Member of the Editorial Board
<https://www.spandidos-publications.com/etm/editorial.jsp>

Cancers (MDPI) <https://www.mdpi.com/journal/cancers>
Pharmaceutics (MDPI) <https://www.mdpi.com/journal/pharmaceutics>
Journal of Rare Diseases <https://link.springer.com/journal/44162>
Epidemiologia & Prevenzione <https://epiprev.it/>

2024	- Name of Journal: <i>Journal of Rare Diseases</i> Certificate of peer review. 02/04/2024. Reference JORD-D-24-00019 - Name of Journal: <i>Oncology Reports</i> Certificate of peer review. 16/02/2024. Reference: OR-306186
2023	- Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 20/12/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-21053-304566 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 10/11/2023. Spandidos publications. Reference: OL-27546-301895-03 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 05/10/2023. Spandidos publications. Reference: MMR-22502-297526 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 22/08/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-20298-298241 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i>

	Certificate of peer review. 01/06/2023. Spandidos publications. Reference: OL-27021-297597-03 - Name of Journal: <i>Journal of Rare Diseases</i> Certificate of peer review. 09/05/2023. Journal Manuscript ID. Reference: JORD-D-23-00007R1 - Name of Journal: <i>Epidemiologia & Prevenzione</i> Certificate of peer review. 02/04/2023 Journal Manuscript ID. Reference: 7026-1 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 31/03/2023. Spandidos publications. Reference: OL-26591-293436-03 - Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 15/03/2023. Spandidos publications. Reference: IJMM-5713-291981 - Name of Journal: <i>Cancer</i> Certificate of peer review. 10/03/2023. Reference: ID: cancers-2268478 - Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 09/02/2023. Spandidos publications. Reference: BR-14307-292272-04 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 10/01/2023. Spandidos publications. Reference: MMR-22050-292128 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 10/01/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-19520-291796
2022	- Name of Journal: <i>Pharmaceutics</i> MDPI publishing group Certificate of peer review. 21/11/2022. Manuscript ID: pharmaceutics-2068359 - Name of Journal: <i>Medicine International</i> Certificate of peer review. 14/11/2022. Spandidos publications. Reference: 289974 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 21/10/2022. Spandidos publications. Reference: OL-26074-289379-03 - Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 19/09/2022. Spandidos publications. Reference: Esub 289093 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 18/08/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18948-280757 - Name of Journal: <i>Cancers</i> Certificate of peer review. 11/07/2022. Manuscript ID: cancers-1795784. - Name of Journal: <i>Oncology letters</i> Certificate of peer review. 06/07/2022. Spandidos publications. Reference: OL-25690-286431 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 30/05/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18716-285666 - Name of Journal: <i>Medicine International</i> Certificate of peer review. 20/05/2022. Spandidos publications. Reference: 285109 - Name of Journal: <i>International Journal of Oncology</i> Certificate of peer review. 03/04/2022. Spandidos publications. Reference: 283792 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 01/03/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18280-282747



	- Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 17/02/2022. Spandidos publications. Reference: OL-25203-282154-03 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 03/02/2022. Spandidos publications. Reference: OL-25175-281821-03 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 15/01/2022. Spandidos publications. Reference: MMR-21515-281677
2021	- Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 16/12/2021. Spandidos publications. Reference: IJMM-5475-280612 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 21/11/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-18051-280592 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 01/11/2021. Spandidos publications. Reference: MMR-21230-278200 - Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 19/10/2021. Spandidos publications. Reference: BR-13730-279323-04 - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 18/09/2021. Spandidos publications. Reference: OL-24894-278348-03 - Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 23/08/2021. Spandidos publications. Reference: MMR-21082-276394 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 12/08/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17821-277508 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 12/06/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17590-275244 - Name of Journal: <i>World Academy of Sciences Journal</i> Certificate of peer review. 15/05/2021. Spandidos publications. Reference: 273939 - Name of Journal: <i>Molecular and Clinical Oncology</i> Certificate of peer review. 09/05/2021. Spandidos publications. Reference: MCO-16815-274323 - Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 21/04/2021. Spandidos publications. Reference: BR-13462-272216 - Name of Journal: <i>Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 02/04/2021. Spandidos publications. Reference: 5266/270558-IJMM - Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 30/03/2021. Spandidos publications. Reference: OL-24319-272664 - Name of Journal: <i>Molecular and Clinical Oncology</i> Certificate of peer review. 21/03/2021. Spandidos publications. Reference: MCO-16610-271990-05 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 13/03/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17276-271590 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 17/01/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17058-269142 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 02/01/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17058-269142
2020	- Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 07/12/2020. Spandidos publications. Reference: 4806/254975-IJMM



	- Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> . Certificate of peer review. 23/11/2020. Spandidos publications. Reference: MMR-20111-266535 - Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> . Certificate of peer review. 01/09/2020. Spandidos publications. Reference: ETM-16029-260265
--	---

5. WEBSITES

 Registro Italiano Fibrosi Cistica	www.registroitalianofibrosistica.it/ Participation in <i>contents</i> and <i>editing</i> of the information reported within the website dedicated to Italian CF registry
 Undiagnosed Diseases Network INTERNATIONAL	www.udninternational.org Participation in <i>contents</i> and <i>editing</i> of the information reported within the website dedicated to Undiagnosed Rare Disease Network International

6. SELECTION OF PUBLICATION ON (accordingly to Art.6; Cat.1 (Avviso CNMR 68-2024_signed):

- A. “Attività di monitoraggio e sorveglianza delle malattie rare attraverso lo sviluppo e l’aggiornamento dei Registri per ottenere informazioni epidemiologiche sempre più dettagliate, utili anche a stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria”: 2, 3, 4, 5, 9, 10, 14, 15, 16, 18, 20, 21, 23, 25, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 36, 38, 39, 40, 41, 42, 43, 44, 45, 53, 54, 61, 62, 63, 64, 70, 73, 108-118, 121, 123, 124, 128, 129, 130 - 136, 139, 142
- B. “Supporto delle attività di ricerca clinica, nonché a quelle di ricerca sperimentale, che si esplica in studi su meccanismi molecolari, sulla genomica funzionale delle malattie rare, su modelli cellulari di malattie rare e su studi delle malattie rare senza diagnosi”: 5, 8, 11, 12, 13, 17, 22, 24, 26, 34, 35, 37, 46, 47, 50-52, 55, 56, 58, 59, 60, 65, 66-69, 71, 72, 76, 77, 78, 80-91, 96-101, 119, 122, 125, 126, 127, 137, 138, 140, 141, 143-147

INSTITUTIONAL ACTIVITIES (Cat. 2 - Avviso CNMR 68-2024_signed)

Short Index:

4. Participation at management board
5. Parliamentary interpellation (interrogazioni parlamentari)
6. Scientific agreement (participation in project/activities with a dedicated scientific agreement)

1. PARTICIPATION AT MANAGEMENT BOARD

2024 – present	EURORDIS Undiagnosed Multi-Stakeholder Task Force <i>Invited member</i> of the task force within the framework of the EU Joint Action on Integrating ERNs into National Health Systems (JARDIN). WP7.10 of the JARDIN Joint Action: developing recommendations for national patient organizations for undiagnosed patients.
2020 – present	European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR) Steering Committee Italian Alternate Representative Member Member of the Global Cystic Fibrosis Registry Harmonization Group meetings (twice a month)
2020 (march – may)	Member of the <i>ad hoc</i> “Rare diseases and COVID-19” working group (ISS Decree N°76/2020, 29/04/2020)
2001 – 2019	Progetto nazionale per la standardizzazione e l’assicurazione di qualità dei test genetici. Progetto e successiva attività conto terzi (Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015). Attending at Coordination Group Meetings Istituto Superiore di Sanità – Rome
2014 – present	Progetto Nazionale per la standardizzazione e l’assicurazione di qualità del test del sudore per la fibrosi cistica. (Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015).



	Coordinator - Coordination Working Group Meetings Coordinator - Evaluation Working Group Meetings Istituto Superiore di Sanità – Rome
2014 – present	Official Member of the Undiagnosed Rare Diseases Network International (UDNI): involved in coordination of the activities of the following working Groups: - UDNI <i>Membership Board</i> Group (2014 – present) - UDNI <i>Low and Middle Income Countries</i> working Group (2021 – present) - UDNI <i>Diagnostic</i> working Group (2020 – present) - UDNI <i>Communication</i> working Group (2014 – present) - UDNI <i>Counselling</i> working Group (2023 – present) http://www.udninternational.org/home – section “Group within UDNI”
2013 – 2016	Member of the Working Group Network GENISAP (progetto di ricerca CCM 2014 – Azione Centrale – Definizione e promozione di programmi per il sostegno all’attuazione del Piano di Intesa del 13/03/13 recante Linee di indirizzo su “La Genomica in Sanità Pubblica”). UO2: OBIETTIVO SPECIFICO 3 “Identificare strumenti di valutazione delle tecnologie genomiche per la prescrizione appropriata di test genetici (Azione 3.2 del piano d’Intesa) con l’obiettivo di definire le metodologie di riferimento per la valutazione dei test” (Coordination Prof P. Villari; Dr E. De Maria).
2018	European Joint Programme co-fund on Rare Diseases <i>2nd Writing Meeting</i> ENSA Paris-Val de Seine February 5-6, 2018, Paris, France
2017	<i>Funders' Meeting on the European Joint Programme Co-fund on Rare Diseases</i> European Commission Directorate-General For Research & Innovation October 17 th 2017, Bruxelles
2015	European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSRP) <i>Steering Group Meeting.</i> 11 – 12 June 2015, Bruxelles European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSRP) <i>Steering Group Meeting.</i> 29 and 30 January 2015, Barcelona
2008 – 2014	Alternate member of the Management Board of European Molecular Quality Network (EMQN) on behalf of the Italian Board Member (dr. D. Taruscio) (www.emqn.org/)
2014	European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSRP) <i>Steering Group Meeting.</i> 12-13 June 2014, Gothenburg The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Manchester, May, 2014 European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSRP) <i>Steering Group Meeting.</i> 23-24, January 2014, Leuven (BE)
2013	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Manchester, December, 2013 The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Florence, May, 2013
2012	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Leuven, December, 2012 The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN)

	<i>Management Review Meeting.</i> Manchester, May, 2012
2011	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Dublin, June, 2011 The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Genova, December, 2011
2010	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Geneva, December, 2010 The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Rome, June, 2010
2009	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Paris, November, 2009 The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Leuven, May, 2009
2008	The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Management Review Meeting.</i> Dublin, November, 2008 The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) <i>Annual Management Review Meeting.</i> The Netherlands Amsterdam, May 2008
2007	5 th Eurobiobank network Annual Meeting and treat-NMD WP04.1 <i>Meeting</i> Paris, 10-11 May, 2007
2005	An international perspective on pharmacogenetics: the intersections between innovation, regulation and health delivery. OECD, Istituto Superiore di Sanità Rome 2005. Network for test development harmonization, validation and standardization of services. Genetic; Testing in Europe – FP6 Network of Excellence. <i>EQA providers meeting</i> Frankfurt am Main, October, 2005.
2004	Human genetic testing: what implications? Charlemagne Building, European Commission Bruxelles– Belgium, 2004.

2. PARLIAMENTARY INTERPELLATION (INTERROGAZIONI PARLAMENTARI)

2013	Interrogazione Parlamentare N° 4-17809 dell'On. Reguzzoni. La Sindrome di Cornelia De Lange (CdLS). <i>Protocollo Presidenza ISS 5396. Anno 2013.</i> Interrogazione Parlamentare N° 4-18055 dell'On. Reguzzoni. Promozione dell'attività di ricerca sulla malattia di Rendu-Osler-Weber nota anche come telangiectasia emorragica ereditaria (HHT – Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia). <i>Protocollo Presidenza ISS 4416. Anno 2013.</i>
-------------	---

	Interrogazione Parlamentare N° 4-18009 dell'On. Reguzzoni. Il retinoblastoma. <i>Protocollo Presidenza ISS 5399. Anno 2013.</i>
--	--

3. SCIENTIFIC AGREEMENT (PARTICIPATION IN PROJECT/ACTIVITIES WITH A DEDICATED SCIENTIFIC AGREEMENT)

2024 – 2027	<i>Scientific Agreement</i> Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità, Società Italiana Fibrosi Cistica, Lega Italiana fibrosi Cistica, Centri di riferimento per la Fibrosi Cistica, Centri di Supporto per la Fibrosi Cistica e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù per lo svolgimento delle attività legate al Registro Italiano Fibrosi Cistica
2020 – 2025	<i>Scientific Agreement</i> Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e IRCCS per realizzazione del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sclerosi tuberosa (Fasc. ISS AA47) <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i>
2021 – 2026	<i>Scientific Agreement</i> Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e IRCCS per realizzazione del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Struge Weber (Fasc. ISS BA83) <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i> <i>Scientific Agreement</i> Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e IRCCS per realizzazione del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Lennox Gestaut (Fasc. ISS BA73) <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i> <i>Scientific Agreement</i> Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e IRCCS per realizzazione del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla fibrosi polmonare idiopatica (Fasc. ISS BB74) <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i>
2016 – present	<i>Scientific Agreement</i> Accordo di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità, Società Italiana Fibrosi Cistica, Lega Italiana Fibrosi cistica, Centri Regionali di Riferimento per la Fibrosi Cistica (CRR-FC) e Servizi di Supporto per la Fibrosi Cistica (SS-FC) e l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (UOC-OPBG-FC) per le attività del Registro Italiano Fibrosi Cistica, RIFC (AOO-ISS 15/10/2020 0032998). <i>Designation of Responsibility of the Registry (Nel presente accordo il sottoscritto è nominato Responsabile)</i> Nel presente accordo il sottoscritto è nominato facente parte del Comitato Scientifico del RIFC (2016 -2020) e Responsabile Scientifico (2020).

MANAGERIAL EXPERIENCE

(Cat. 3 - Avviso CNMR 68-2024_signed)

Short Index:

7. Head – Interdepartmental Undiagnosed Rare Diseases Unit
8. Delegate for the processing of personal data
9. Projects (*coordination and participation* in working groups)
10. Rare Disease Registries – activity
11. Responsible in Administrative Technical & Scientific Procedures (RUP)
12. Professor and trainer for students (degrees, internships, PhD)

1. HEAD – INTERDEPARTMENTAL UNDIAGNOSED RARE DISEASES UNIT



2018 (November) – present	Istituto Superiore di Sanità – Italy Researchers involved: >30; ISS Centers/Departments involved: 10. ISS Delibera 6, verbale 28, CDA del 14/11/2018 ISS Delibera 1, verbale 37, CDA del 09/01/2020 ISS provvedimento 138/2021 del 30/12/2021 ISS Delibera 6, verbale 59, CDA del 26/07/2022 ISS Delibera 15, CDA del 27/01/2023 ISS Disposizione Commissariale 1-2024, del 03/01/2024
--------------------------------------	---

2. DELEGATE FOR THE PROCESSING OF PERSONAL DATA

2020 (november) – present	Istituto Superiore di Sanità – Italy Centro Nazionale Malattie rare Delegate for the processing of personal data ex. Art. 29 UE Law 2016/679 e 2-quaterdecies del D. Lgs. n. 196/2003 ISS President Decree n. 37/2020
--------------------------------------	--

3. PROJECTS (COORDINATION AND PARTICIPATION IN WORKING GROUPS)

2024 – 2026	Project: Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems ('JARDIN') 2022 - EU4Health work programme (EU4H-2022-JA2-IBA) WP5 NATIONAL GOVERNANCE AND QUALITY ASSURANCE Coordinator for ISS (CUP I83C24000200006; Grant Agreement 101129863) ISS Total Budget: 99.000,00 €
2023 – 2027	Project: PharmaHUB per il riposizionamento di farmaci nelle malattie rare del sistema nervoso in età pediatrica. Piano Sviluppo e Coesione (PSC) - Traiettorie 4, Biotecnologia, bioinformatica e sviluppo farmaceutico OS8 & OS11 – Scientific Responsible ISS involved Units: Centro Nazionale Malattie Rare (ISS); Servizio Formazione (ISS); Centro nazionale per la prevenzione delle malattie e la promozione della salute (ISS); Dipartimento Neuroscienze (ISS) (CUP I83C22001610001; Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: T4-AN-04) Total Project Budget: 24.235.663,00 € ISS Total Budget: 4.500.000,00 €
2022 – 2023	Project: Analisi genomiche per l'inquadramento di pazienti pediatrici "orfani" di diagnosi: sviluppo di un modello diagnostico efficace e sostenibile per l'inquadramento di pazienti "orfani di diagnosi" dell'associazione italiana Rete Italiana salute dell'età evolutiva (Rete IDEA) Scientific Responsible for ISS Unit (Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: Fasc. ISS: CA75) Involved Units: - Associazione Rete Italiana Salute dell'Età evolutiva (Rete IDEA) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Coordinator) - Istituto di ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS - Ospedale San Giovanni Bosco, Torino
2018 – 2020	Project "Malattie rare senza diagnosi" Coordination Team Farmindustria – ISS agreement (Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: Fasc. N. X7E)
2016 – 2019	Project Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project Coordination Team Ministry of Foreign Affairs and International Collaboration (Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: MAE, PGR00229)
2013 – 2021	Project "Italian autism spectrum disorders network: filling the gaps in the national health

	system care” Working Unit WP1.3 NET-2013-02355263
2010 – 2014	Project “MicroRNA as predictive biomarkers in hepatoblastoma” Scientific Responsible <i>Italy – USA Bilateral Agreement</i> (Identification Number at Istituto Superiore di Sanità: Fascicolo 11US/35) ISS Total Budget: 70.000,00 €
2007 – 2012	Project “Folati: Mattoni per la vita! Un progetto nelle scuole per la prevenzione dei difetti del tubo neurale attraverso la promozione dell’acido folico”. Coordination Group

4. RARE DISEASE REGISTRIES – ACTIVITY

2022 – present	Scientific Responsible of the following Registries of pathology: - <i>Tuberous Sclerosis Complex - TSC</i> (ISS Fasc. AA47) - <i>Struge Weber Syndorme</i> (ISS Fasc. BA83) - <i>Lennox Gestaut Syndrome</i> (ISS Fasc. BA73) - <i>Idiopathic pulmonary fibrosis - IPF</i> (ISS Fasc. BB74)
2021 – present	Informatic Security Referral for National Center Rare Diseases (Referente per la Sicurezza delle Informazioni) Centro Nazionale Malattie Rare (ISS)
2020 – present	Scientific Responsible of the Italian Cystic Fibrosis Registry (AOO-ISS 15/10/2020, 0032998) (AOO-ISS 04/01/2024) (www.registroitalianofibrosicistica.it/)
2020 – present	Alternate Representative Member at European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR) steering committee
2020 – present	Member of The Global Cystic Fibrosis Registry Harmonization Group – European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR)
2020 – present	Member of the Scientific Committee of the following Registries of pathology: - Prader Willi Syndrome - Angelman Syndrome - Lesch-Nyhan Disease - Mowat-Wilson syndrome - Pitt-Hopkins syndrome - Sturge-Weber syndrome
2019 – present	Delegate for the processing and implementation of personal data of <i>National registry for Rare Diseases</i> at National Center for Rare Diseases (ISS).
2019 – present	Delegate for the processing and implementation of personal data of <i>Italian Cystic Fibrosis Registry</i> at National Center for Rare Diseases (ISS).
2018 – present	Member of coordinating group of RegistRare: national web platform for the development of pathology (http://www.registrare.org/)
2016 – present	Member of the Scientific Committee of the Italian Cystic Fibrosis Patients Registry at Istituto Superiore di Sanità (ISS Decree DRE 20/10/2016-0000454) (ISS Decree DRE 02/04/2024-0014464) (www.registroitalianofibrosicistica.it/)

5. RESPONSIBLE IN ADMINISTRATIVE TECHNICAL & SCIENTIFIC PROCEDURES (RUP)

2023	RUP: CIG: ZE43C57730. DATA. 05/09/2023 RUP: CIG: ZA23A55CC2. DATA. 17/04/2023 RUP: CIG: ZC13A16195. DATA. 13/04/2023
2022	RUP: CIG: Z5A360CD97. DATA. 19/08/2022

	RUP. CIG: Z6B37807D0. DATA. 12/04/2022 RUP training course. Art. 38 del D.lgs n. 50/2016 (“Codice dei contratti pubblici”) Scuola nazionale dell’Amministrazione Percorso formativo destinato all’aggiornamento professionale della figura del Responsabile Unico del Procedimento-RUP (21 ore)
2022	RUP. CIG: Z5A360CD97. DATA. 19/04/2022. Trattativa Diretta N. 2104026
2021	RUP. CIG: ZF23342DF0. DATA. 24/09/2021.
2020	RUP. CIG: Z5F2E8855B. DATA. 30/09/2020 RUP. CIG: Z392E82AB7. DATA. 29/09/2020 RUP. CIG: Z2C2E2A938. DATA. 04/09/2020 RUP. CIG: ZF82D411B6. DATA 09/06/2020 RUP. CIG: Z9D2CD7F36. DATA. 29/04/2020 RUP. CIG: ZF8281344A. DATA: 16/04/2020
2019	RUP. CIG: ZCE28F1BD6. DATA. 24/06/2019 RUP. CIG: Z252823430. DATA. 19/04/2019
2018	RUP. CIG: ZCB2643E9A. DATA: 12/12/2018 RUP. CIG: Z1925D5BC9. DATA: 20/11/218 RUP. CIG: ZDD2491125. DATA: 02/08/2018 RUP. CIG: Z4824DA47. DATA: 01/03/2018 RUP. CIG: Z742294472. DATA: 01/03/2018
2017	RUP. CIG: Z3F2001EB6. DATA: 22/09/2017 RUP0. CIG: Z7F1FD1DA0. DATA: 07/09/2017

6. PROFESSOR AND TRAINER FOR STUDENTS (DEGREES, INTERNSHIPS, PhD)

2016 - 2017	Student Tutor – Academic Year 2016-17 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea in genetica e Biologia Molecolare nella ricerca di base e biomedical Università Sapienza – Roma Title of the Thesis: Hepatoblastoma and microRNA-483: two forms one outcome Relatore esterno
2012 - 2013	Student Tutor – Academic Year 2012-13 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea magistrale in genetica e Biologia Molecolare Università Sapienza – Roma Title of the Thesis: Correlation between the two forms of miR-483 expression and hepatoblastoma Relatore Esterno
2008 – 2009	Student Tutor – Academic Year 2008-09 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea specialistiche in Biotecnologie Genomiche Università Sapienza – Roma Title of the Thesis: Analisi genetico molecolare del microRNA 140 in pazienti affetti da labiopalatoschisi Relatore esterno
2011 – 2012	Student Tutor – Academic Year 2011 – 2012 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica Università Sapienza – Roma Title of the Thesis: I microRNA nelle patologie rare: le esostosi multiple come modello
2010 – 2011	Student Tutor – Academic Year 2010 – 2011 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea magistrale in Scienze Biologiche Università Sapienza – Roma Title of the Thesis: Utilizzo dei microRNA nello studio delle malattie rare
2007 – 2008	Student Tutor – Academic Year 2007 – 2008 Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali; Corso di laurea magistrale in Scienze Biologiche

	Università Roma TRE – Roma Title of the Thesis: Titolo della tesi: Pattern di espressione genica e proteica in cellule di epatocarcinoma ed epatoblastomi
--	---

EDUCATIONAL AND PROFESSIONAL QUALIFICATIONS

(Cat. 4 - Avviso CNMR 68-2024_signed)

Short Index:

6. Professor at education and training academic courses
7. Professor at *Scuola Medica Ospedaliera* - Iscritta al N° 55 Registro Regionale Persone Giuridiche Private ISO 9001: 2008 N. 11749/04/S. EVENTI RESIDENZIALI EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA; www.smorrl.it
8. Scientific secretariat at congresses and courses
9. Invited speaker
10. Awards
11. Training

1. PROFESSOR AT EDUCATION AND TRAINING ACADEMIC COURSES

2024	Title of the lesson: "Le malattie non diagnosticate: perché e come occuparsene" Professor in I Level University Master on "Malattie Rare A.A. 2023/2024" CMID – Centro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta. 14 giugno 2024 <i>I registri di patologia: requisiti tecnici e scientifici.</i> Title of the lesson: "Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Uno strumento di ricerca sostenibile" Professor in corso di formazione settore Formazione A.O.U. Meyer - Provider E.C.M. Decreto Dirigenziale RT n° 5139/2010 25 Marzo 2024
2022	Title of the lesson: Le Malattie rare senza diagnosi. Professor in II Level University Master on Rare Diseases. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. 28/06/2022. Piattaforma on-line Title of the lesson: Il Registro Italiano fibrosi cistica (RIFC). Professor in II Level University Master on Rare Diseases. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. 28/06/2022. Piattaforma on-line
2021	Title of the lesson: Il Registro Italiano fibrosi cistica (RIFC). Professor in II Level University Master on Rare Diseases. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. 25/01/2021. Piattaforma on-line Title of the lesson: Le Malattie rare senza diagnosi. Professor in II Level University Master on Rare Diseases. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. 25/01/2021. Piattaforma on-line
2019	Title of the lesson: The Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR) Formazione e docenza nell'ambito del Progetto "Formazione Professionale del personale medico all'interno del sistema sanitario rumeno nell'ambito della GENETICA medica (PROGEN)", Commissione Europea (108073/POCU/91/4/8/01.09.2016) Coordinato dall'Istituto Clinico Fundeni, Romania (2018-2021). Istituto Superiore di Sanità 4-6 dicembre 2019
2018	Title of the lesson: Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis.

	6th International Summer School on Rare Disease & Orphan Drug Registries Istituto Superiore di Sanità September 10-14, 2018. Rome. Title of the lesson: <i>Normativa ed iniziative italiane ed europee sulle Malattie Rare.</i> MALATTIE RARE: PERCORSI PRESCRITTIVI IN UN'OTTICA EUROPEA Esperienza di gestione in fibrosi cistica. Centro medico-culturale G. Marani, Via Camillo de Lellis 4. March 23, 2018. Verona. Title of the lesson: <i>Il Registro Italiano Fibrosi Cistica: un modello di integrazione del dato italiano a livello europeo.</i> MALATTIE RARE: PERCORSI PRESCRITTIVI IN UN'OTTICA EUROPEA Esperienza di gestione in fibrosi cistica. Centro medico-culturale G. Marani, Via Camillo de Lellis 4. March 23, 2018. Verona.
2016	Title of the lesson: <i>Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry.</i> 4th International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries. September 26-28, 2016. Rome.

2. PROFESSOR AT SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA - Iscritta al N° 55 Registro Regionale Persone Giuridiche Private ISO 9001: 2008 N. 11749/04/S. EVENTI RESIDENZIALI EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA; www.smorrl.it

2021	Title of the lesson: <i>Nuove strategie nella diagnosi e nella terapia di precisione della fibrosi cistica</i> Controllo Esterno di Qualità del test del sudore ISS 24-25 June 2021
2015	Title of the lesson: <i>Il controllo di Qualità per il test del sudore nella Fibrosi Cistica: progetto pilota.</i> 24 – 25 September 2015 Title of the lesson: <i>CQI e VEQ nazionale ed europea nella FC. Controllo di Qualità per il Test del sudore: studio pilota</i> 14 – 15 May 2015 Title of the lesson: <i>CQI e VEQ nazionale ed europea per la β-talassemie.</i> 16 – 17 April 2015
2014	Title of the lesson: <i>Next Generation Sequencing (NGS), Non Invasive Prenatal Testing (NIPT), Real Time PCR: Novità, Orientamenti e Percorsi Diagnostici: microRNA e Real Time PCR</i> 9 – 10 June 2014 Title of the lesson: <i>Malattie mendeliane: fibrosi cistica iter diagnostici, test sul campo e consulenza genetica: CQI e VEQ nazionale ed europea nella FC e nella FRAXA. Il referto nella FC.</i> 14 April 2014 Title of the lesson: <i>Attualità in genetica forense il laboratorio di genetica e la certificazione con i nuovi standard SIGU. Controlli di qualità interni ed esterni, refertazione e consenso informato: Il controllo di qualità europeo in Genetica Molecolare</i> 2 – 3 October 2014

3. SCIENTIFIC SECRETARIAT AT CONGRESSES AND COURSES

2024	International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Scientific Secretariat
2023	International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 03-05 April 2023 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy

	<i>Scientific Secretariat</i>
2022	International Summer School on Rare Disease Registries and FAIRification of Data September 26–30, 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Scientific Secretariat</i> International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 11-13 April 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Scientific Secretariat</i>
2021	3 rd Training Course “Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era” October 27 –29, 2021 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Scientific Secretariat</i> International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases”. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 12-14 April 2021. <i>Scientific Secretariat</i>
2020	International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases”. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 27 – 29 April 2020. <i>Scientific Secretariat</i>
2019	National Congress. TI CHIAMERÒ PER NOME. Progetti, strategie, azioni per le malattie rare senza diagnosi. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 29 marzo 2019. <i>Scientific Secretariat</i> National Course “Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC)” XXV Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica XV Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica 10 - 12 ottobre 2019 Assago, Milano <i>Coordinator of the Course organized by the Italian CF Society</i> National Congress. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: risultati 2018. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 15-16 maggio 2019. <i>Scientific Secretariat</i>
2017	National Congress. “Controllo Esterno di Qualità Test Genetici e Test del Sudore - Risultati 2016 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 27 aprile 2017. <i>Scientific Secretariat</i> National Conference. UNDIAGNOSED RARE DISEASES: A JOINT ITALY-USA PROJECT. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. November 20, 2017. <i>Scientific Secretariat</i>
2016	National Congress. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici e Controllo Esterno di qualità del test del sudore per Fibrosi Cistica – Risultati 2015 Istituto Superiore di Sanità. 15 aprile 2016. <i>Scientific Secretariat</i>
2015	National Congress. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia - X turno (2014). Istituto Superiore di Sanità Istituto Superiore di Sanità. 23 marzo 2015. <i>Scientific Secretariat</i>

2014	3rd International Workshop. RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES. Istituto Superiore di Sanità, November 24th – 25th, 2014 Rome <i>Scientific Secretariat</i> National Congress. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia - IX turno (2013). Istituto Superiore di Sanità. 7 marzo 2014. <i>Scientific Secretariat</i>
2013	National Congress. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia -VIII turno (2012) Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari. 4 Febbraio, 2013 <i>Scientific Secretariat</i>
2010	International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, February 22nd – 25th, 2010 <i>Scientific Secretariat</i> National Congress. Test genetici standardizzazione e assicurazione di qualità. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 27 gennaio 2010 <i>Scientific Secretariat</i>
2008	International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, October 27th – 31st 2008 <i>Scientific Secretariat</i>
2007	International Conference. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, November 5th – 8th, 2007 <i>Scientific Secretariat</i> V Workshop Italian National Project for Standardization And Quality Assurance Of Genetic Tests Istituto Superiore di Sanità, September, 20th, 2007 <i>Scientific Secretariat</i>
2006	IV national workshop progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. Istituto Superiore di Sanità 17 febbraio 2006. <i>Scientific Secretariat</i>
2004	National Workshop. Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici: terzo anno di attività. Istituto Superiore di Sanità, 05 aprile 2004. <i>Scientific Secretariat</i>
2003	National Workshop. Progetto Nazionale per la Standardizzazione e l'Assicurazione di Qualità dei Test Genetici: terzo anno di attività. Istituto Superiore di Sanità, 05 aprile 2003. <i>Scientific Secretariat</i>

4. INVITED SPEAKER

2024	<i>Commissione Politiche Sociali, Sanitarie e Abitative del III Municipio</i> 12 giugno 2024 <i>Title of the lesson: "Malattie rare con e senza diagnosi: il contesto nazionale e il ruolo dell'ISS"</i> 1° MEETING PROGETTO PHARMA-HUB Piano di Sviluppo e Coesione del Ministero della Salute 2014-2020 Piano operativo salute - Traiettorie 4 "Biotecnologia, bioinformatica e sviluppo farmaceutico" 22 Maggio 2024 Università degli Studi di Messina – Rettorato Piazza Pugliatti <i>Title of the lesson: Il Progetto PHARMA-HUB e il ruolo dell'Istituto Superiore di Sanità</i> Meeting/Convegno Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: Risultati del XIX turno
-------------	--

	15 - 16 aprile 2024 ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ Centro Nazionale Malattie Rare - Aula Marotta Title of the lesson: Il CEQ del test del sudore: discussione dei risultati e focus su interpretazione e refertazione International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Title of the lesson: The Undiagnosed Diseases Network (UDN) National and International: an overview International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Title of the lesson: The Low Middle Income Countries (LMICs) working Group Meeting/Convegno ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ e UNIAMO per la Giornata delle Malattie Rare 21 febbraio 2024 Title of the lesson: Malattie Rare senza diagnosi
2023	Conference 12th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference Tbilisi, Georgia 25-26 Ottobre 2023 Title of the lesson: UDNI Communications and Website Congress/Congresso XIX congresso della Società Italiana Fibrosi Cistica Palermo 10-13 Novembre 2023 Title of the lesson: Il registro Italiano Fibrosi Cistica Congress/Convegno XXVII CONGRESSO NAZIONALE Sindrome di Angelman Assisi 6-8 Ottobre 2023 Title of the lesson: Aggiornamento sull'inserimento dei dati nel "Registro Sindrome di Angelman" e presentazione in anteprima della prima pubblicazione ufficiale dei dati Meeting/Convegno I CONVEGNO NAZIONALE FIMARP "RESPIRARE PER REGISTRARE" Roma, 25 settembre 2023, The Building Hotel Title of the lesson: Il registro Italiano per la fibrosi idiopatica polmonare. Meeting/Convegno 1 su 30 e non lo sai 7 settembre 2023 Fondazione Fibrosi Cistica – Hotel Nazionale, Sala Capranichetta, piazza Montecitorio 125 Roma Title of the lesson: L'impegno dell'Istituto Superiore di Sanità in Fibrosi Cistica. Congress/Congresso Malattie rare: una sfida costante per arrivare a terapie nuove e sempre più efficaci 29 aprile 2023 ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ – Ufficio Stampa & Centro Nazionale Malattie Rare FEDERAZIONE NAZIONALE STAMPA (FNSI) FARMINDUSTRIA Title of the lesson: Le malattie rare senza diagnosi: strategie nazionali e internazionali International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 03-05 April 2023 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Title of the lesson: Overview of the Undiagnosed Diseases Network Italy

2022	XVII Congresso Nazionale della Federazione Italiana Sindrome di Prader-Willi “Trasferire le conoscenze per una vita migliore” 26-27 Novembre 2022 – Hotel Bristol Palace – Genova Ospedale Gaslini Centro Formazione <i>Title of the lesson:</i> Il Registro Nazionale della PWS Presentazione dell’Italian Pediatric Status Epilecticus (IPSE) Group 12 Novembre 2022 Palazzo Pucci, Firenze <i>Title of the lesson:</i> Il registro dell’Istituto Superiore di Sanità sullo stato epilettico pediatrico: una proposta di collaborazione. XVIII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Verona, Palazzo della Gran Guardia 9-12 novembre 2022 <i>Title of the lesson:</i> Programma di Controllo Esterno di Qualità per il Test del Sudore: ultimi aggiornamenti e risultati del turno 2021/2022 XVIII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Verona, Palazzo della Gran Guardia 9-12 novembre 2022 <i>Title of the lesson:</i> Presentazione Report RIFC, Aggiornamento studio europeo di Farmacovigilanza (PMV) 11th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference Vienna, Austria 07/11/2022-08/11/2022 <i>Title of the lesson:</i> UDNI Communications and Website International Summer School on Rare Disease Registries and FAIRification of Data September 26–30, 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Title of the lesson:</i> Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry XVII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Starhotels Du Parc, Parma 6 – 7 maggio 2022 <i>Title of the lesson:</i> Aggiornamenti dal Registro Italiano Fibrosi Cistica International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 11-13 April 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Title of the lesson:</i> Overview of Undiagnosed Diseases Network International & Italy 10th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference January 31st – February 1st University of Torino (Italy) <i>Title of the lesson:</i> UDNI Communications and Website
2021	3rd Training Course “Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era” October 27 –29, 2021 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Title of the lesson:</i> The Italian Experience on the external quality assurance of genetic testing XXVII Congresso Italiano SIFC, XVII Congresso Nazionale SIFC 20-23 OTTOBRE 2021 Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica (SIFC) Sala Partenope - Riunione congiunta: Genetisti: Luigi Porcaro (Milano), Ricerca: Marco Lucarelli (Roma), Test del sudore: Natalia Cirilli (Ancona) <i>Title of the lesson:</i> CEQ ISS test del sudore (M. Salvatore/N. Cirilli) XXVII Congresso Italiano SIFC, XVII Congresso Nazionale SIFC 20-23 OTTOBRE 2021



	Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica (SIFC) PLENARIA Relazione Annuale del Registro Italiano Fibrosi Cistica Title of the lesson: Registro Italiano FC: raccolta dati, progetti in corso, collaborazioni e emergenza Covid-19. Marco Salvatore (Roma) 24th MEETING ON IMMUNOPATHOLOGY AND ORPHAN DISEASES. Turin, Lingotto Conference Center September 8th – 11th, 2021 WORKSHOP on Undiagnosed diseases. Experiences compared in time of COVID pandemia Title of the lesson: Undiagnosed Disease Network Italy UDNI DATA SHARING SUMMIT 23 June 2021 Title of the lesson: Do we want a forum type site or a listserv type site? WEBINAR Fondazione Fibrosi Cistica 19 GIUGNO 2021. 9.15-13.00 Title of the lesson: Chi sono e come stanno i malati di fibrosi cistica oggi in Italia? La fotografia della realtà attraverso il registro-malattia. Diagnostic Network Working Group Meeting. ECFS 2021 digital platform Friday 11 June from 12:30 to 14:30. Title of the lesson: Does active participation in EQA improve quality of the sweat test? Società Italiana Fibrosi Cistica – Gruppo di Lavoro Test del Sudore. 3 giugno 2021. 14.00 – 17.00 Title of the lesson: Il controllo esterno di qualità del test del sudore: risultati 2020 – 2021. International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” 12-14 April 2021. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Title of the lesson: The Undiagnosed Diseases Network International and the Italian National Undiagnosed Network coordinated by ISS 9th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference April 11, 2021 Business Meeting Livestreamed on behalf of Mayo Clinic, Rochester, Minnesota Title of the lesson: UDNI Communications and Website Malattie rare, ultrarare e non diagnosticate. Giornata mondiale delle malattie rare. Federazione Italiana Malattie Rare – Uniamo 26 febbraio 2021 Title of the lesson: Il network nazionale delle malattie rare senza diagnosi coordinato dall’Istituto Superiore di Sanità.
2020	14° Meeting scientifico COVID - 19 e Malattie rare 26 novembre 2020 Istituto Superiore di Sanità – Aula Pocchiari Title of the lesson: Pazienti affetti da fibrosi cistica e COVID-19: un sistema di monitoraggio XVII Meeting Nazionale SIFC, XXVI Congresso Italiano SIFC, XVI Congresso Nazionale SIFC 04-07 NOVEMBRE 2020 Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica (SIFC) PLENARIA Relazione Annuale del Registro Italiano Fibrosi Cistica Title of the lesson: Il Registro Italiano Fibrosi Cistica: aggiornamenti e comunicazioni, Marco Salvatore (Roma) International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on



	Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” 27 – 29 April 2020. Istituto Superiore di Sanità, on-line Course Rome, Italy Title of the lesson: Undiagnosed Diseases Network Italy. International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” April 27– 29, 2020. Istituto Superiore di Sanità, on-line Course Rome, Italy Title of the lesson: Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis. International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” April 27– 29, 2020. Istituto Superiore di Sanità, on-line Course Rome, Italy Title of the lesson: Undiagnosed Rare Diseases. International Course: Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. EJP RD European Commission project (grant agreement N° 825575, 2019 – 2023); WP14 of the EJP RD, “Training on Data Management & Quality”; Task 14.3 “Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases” April 27– 29, 2020. Istituto Superiore di Sanità, on-line Course Rome, Italy Title of the lesson: External Quality Assessment in genetic tests. 8th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases The Aula, Comeniuslaan 2 6525 HP Nijmegen Radboud Universitair Medisch Centrum February 7-8, 2020, Nijmegen, Netherlands Title of the lesson: Communications/Website/White Paper. Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project 23°CONVEGNO Patologia Immune e Malattie Orfane 2020. Aula Magna Centro Congressi Lingotto. 22nd – 25th January, 2020 Torino Title of the lesson: Undiagnosed Rare Diseases: Advances From The UDN International Network
2019	XXV Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica XV Congresso Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 10 - 12 Ottobre 2019 Assago, Milano Title of the lesson: Programma CEQ Test del sudore: turno 2019-2020 Convegno – Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: risultati 2018. Istituto Superiore di Sanità, Roma 15-16 maggio 2019 Title of the lesson: CEQ Test del Sudore: risultati IV turno – discussione criticità XV meeting nazionale società italiana per lo studio della fibrosi cistica. 3-4 Maggio 2019 Rimini Title of the lesson: Presentazione dei risultati del CEQ del Test del Sudore Anno 2018 XV meeting nazionale società italiana per lo studio della fibrosi cistica. 3-4 Maggio 2019 Rimini Title of the lesson: Registro Italiano FC: presentazione Report 2015-2016



	Tavola rotonda. Ti chiamerò per nome. Progetti, strategie, azioni per le malattie rare senza diagnosi. 29 marzo 2019 Evento organizzato da ISS, Centro nazionale Malattie Rare, Ufficio Stampa, Museo ISS Title of the lesson: Malattie rare senza diagnosi. 22°CONVEGNO Patologia Immune e Malattie Orfane 2019. PRE-MEETING: “Le malattie rare senza diagnosi” Aula Magna dell’Accademia di Medicina. 23rd – 26th January, 2019 Torino Title of the lesson: Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project
2018	ISS – NIH – FDA collaboration symposium. Embassy of Italy, Washington DC – Auditorium. December 5th 2018 Title of the lesson: ISS – NIH: Undiagnosed Rare Diseases: a bilateral project between Italy and USA 6th International Summer School on Rare Disease & Orphan Drug Registries Istituto Superiore di Sanità September 10-14, 2018. Rome. Title of the lesson: Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis. Education Course. Istituto Superiore di Sanità June 25, 2018. Rome. Title of the lesson: Why do we need HPO (Human Phenotype Ontology)? Strategic Awareness Event ERACoSysMed. Systems Medicine in Italy. Who and Where? Present and future perspectives. Ministero della Salute. Direzione generale della ricerca e dell’innovazione in sanità. June 14, 2018. Rome. Title of the lesson: Rare Diseases. Convegno “Controllo Esterno di Qualità Test Genetici e Test del Sudore: Risultati 2017” Istituto Superiore di Sanità April 20th, 2018 Rome Title of the lesson: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: terzo turno XXVI Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica & XVI Congresso Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 8-10 November, 2018 Salerno Title of the lesson: Registro Italiano Fibrosi Cistica: aggiornamento e stato dell'arte 21° Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane 2018 24-27 January, 2018 Turin Title of the lesson: Malattie Senza Diagnosi: Update sul progetto Undiagnosed Diseases Italy XIII Meeting Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 4-5 May, 2018 Rome Title of the lesson: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: terzo turno (2017-18) The RE(ACT) Congress 2018 Rizzoli Orthopedic Institute Codivilla-Putti Research Institute March 7, 2018 Bologna Title of the lesson: Undiagnosed Rare Diseases: a bilateral project between Italy (Istituto Superiore di Sanità) and USA (NIH)
2017	Giornata di approfondimento sulle malattie rare: Aspetti di prevenzione, diagnosi, trattamento, l'importanza del sostegno familiare, dei caregivers, dei decisori, la sostenibilità per i sistemi sanitari. Regione Lazio. ASL RM1. Borgo Santo Spirito, 3.

	June 16, 2017. Rome. Title of the lesson: Malattie Rare: Rete Nazionale, Registro Nazionale e Malattie Rare senza diagnosi. Workshop Malattie senza diagnosi: un progetto bilaterale Italia-USA 20° Convegno di Patologia Immune e Malattie orfane 2017 25-28 January, 2017 Turin Title of the lesson: Update sui casi del progetto Undiagnosed Italy Conference: Undiagnosed Rare Diseases: A Joint Italy-Usa Project Istituto Superiore Di Sanità, Aula Pocchiari November 20, 2017 Rome Title of the lesson: ISS UDN: next steps XIII Meeting Nazionale Della Societa' Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 5-6 May, 2017 Milano Title of the lesson: Controllo esterno di qualità del test del sudore: round 2017 Cystic Fibrosis Registry (ICFR) Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica XIII Congresso Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 22-25 November, 2017 Napoli Title of the lesson: Pregnancy in CF women: an observational study from the Italian National Congress: Controllo Esterno di Qualità dei test genetici e Controllo Esterno di qualità del test del sudore per Fibrosi Cistica - Risultati 2016 Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari – Viale Regina Elena, 299 27 April 2017 Rome Title of the lesson: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: secondo turno.
2016	4th International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries. September 26-28, 2016. Rome. Title of the lesson: Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry. Esperienza di collaborazione con le Associazioni dei Pazienti. Archivio Centrale dello Stato, Piazzale degli Archivi 20 November, 2016 Rome Title of the lesson: Il Registro Italiano Fibrosi Cistica. Centro Nazionale Malattie Rare e Associazioni dei pazienti: insieme per CollaboRARE. National Congress. Congresso Nazionale Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC). 6-7 May, 2016 Milan Title of the lesson: Programma Controllo Esterno di Qualità (CEQ) Test del Sudore: risultati dei primi 2 anni. National Congress. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici e Controllo Esterno di qualità del test del sudore per Fibrosi Cistica - Risultati 2015 Istituto Superiore di Sanità Aula Pocchiari – Viale Regina Elena, 299 15 April, 2016 Rome Title of the lesson: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: dal progetto pilota al primo turno ufficiale. La Sorveglianza delle Malattie Rare in Italia. Istituto Superiore di Sanità. Centro Nazionale Malattie Rare. 12 April 2016 Rome Title of the lesson: Registro nazionale fibrosi cistica.



	3rd International conference on rare and undiagnosed diseases (UDNI) CeMM Research Center for Molecular Medicine February 18, 2016 Vienna, Austria Title of the lesson: Update on UDNI Website http://www.udninternational.org/ Natioanl Congress IX Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Istituto Superiore di Sanità 29 February, 2016 Rome Title of the lesson: Malattie senza diagnosi: progetto bilaterale Italia-USA.
2015	XXI National Congress. XI Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica 11-14 November 2015 Bari Title of the lesson: Primo Programma Pilota Controllo Esterno di Qualità (CEQ) Test del Sudore: attività e risultati preliminari. National Congress. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia - X turno. 23 March, 2015. Istituto Superiore di Sanità. Rome Title of the lesson: Programma Pilota CEQ Test del Sudore: risultati preliminari. National Meeting. Primo Meeting Ex Vivo Lung Perfusion. Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC). 16 June 2015 Rome Title of the lesson: L'esperienza del Registro Italiano Fibrosi Cistica. National Congress. Senato della Repubblica Sala Capitolare presso il Chiostro del Convento di Santa Maria sopra Minerva. 10 February 2015 Rome Title of the lesson: Malattie Orfane: quale futuro? Malattie Orfane: prevenzione, trattamento e sorveglianza.
2014	National Congress. Cystic Fibrosis Open Day. Auditorium UNICEF. 24 May 2014 Rome Title of the lesson: Fibrosi Cistica: cosa è cambiato negli ultimi 10 anni. National Congress. X Meeting Nazionale Società Italiana Studio Fibrosi Cistica. 9-10 May 2014 Milan Title of the lesson: Chi sono e come stanno le persone con Fibrosi Cistica in Italia: i dati del RIFC. Annual Workshop. Controllo Esterno di Qualità dei test genetici. Istituto Superiore di Sanità 7 Marzo, 2014. Title of the lesson: Fibrosi Cistica: Registro di Patologia e CEQ.
2013	National Congress. Congresso Nazionale Società Italiana Studio Fibrosi Cistica. 13-16 November, 2013 Palermo Title of the lesson: Registro italiano fibrosi cistica: aggiornamento dei dati. Cystic Fibrosis Open Day 15 October, 2013 Rome Title of the lesson: L'evoluzione dell'epidemiologia: i dati del Registro Italiano.

	National Workshop: Concern Fibrosi Cistica 27-28 September, 2013 Milan <i>Title of the lesson:</i> Registro italiano fibrosi cistica National Workshop: Concern Fibrosi Cistica 27-28 September, 2013 Milan <i>Title of the lesson:</i> Il Controllo di Qualità nel test molecolare per la fibrosi cistica National Meeting Forum Lega Italiana Fibrosi Cistica. 7 – 8 settembre 2013 Roma <i>Title of the lesson:</i> Saluto di benvenuto. Centro Nazionale Malattie Rare: ricerca sperimentale e sanità pubblica National Congress. Congresso Congiunto Nazionale. 44° Congresso della Società Italiana di Chirurgia Pediatrica 29° Congresso della Società Italiana di Urologia Pediatrica 14° Congresso della Società Italiana di Videochirurgia Infantile 9-12 October 2013 Ferrara <i>Title of the lesson:</i> Prevenzione dei difetti congeniti: raccomandazioni europee. National Congress. Premio SAPIO. 15 Aprile 2013 Firenze <i>Title of the lesson:</i> Centro Nazionale Malattie Rare: ricerca sperimentale e sanità pubblica.
2012	National Congress. IRBM Science Park SpA June, 2012 Rome <i>Title of the lesson:</i> Le strategie del coordinamento nazionale per le malattie rare e i supporti alla ricerca. National Congress. XVIII Congresso Italiano della Fibrosi Cistica. 14-17 November, 2012. Pisa <i>Title of the lesson:</i> Controllo esterno di qualità del test genetico in fibrosi cistica. National Meeting SEMINARIO GENETICA E SINDROMOLOGIA "Labio Palato Schisi isolata o sindromica" 18 May 2012 Bologna <i>Title of the lesson:</i> Analisi genetico molecolare del microRNA-140 in pazienti affetti da labiopalatoschisi.
2011	National Congress. Guadagnare salute: progressi e nuove prospettive di prevenzione del S.I.A.N. del dipartimento di prevenzione. ASL di Frosinone. Regione Lazio. 11.11.2011, Frosinone <i>Title of the lesson:</i> Attività nazionali del Centro Nazionale malattie Rare. National Congress. 5° Meeting Internazionale Fibrodisplasia Ossificante Progressiva. 24-26 March 2011 Rome <i>Title of the lesson:</i> Attività nazionali ed internazionali del Centro Nazionale malattie Rare. National Congress. La Giornata Mondiale delle Malattie Rare in Toscana, Malattie Rare, una Priorità per la Sanità Pubblica



	Le diseguaglianze sanitarie “Rari ma uguali”. 28 February 2011 Auditorium di Ricerca San Cataldo, Pisa. Title of the lesson: Il Centro nazionale malattie Rare e il progetto EUROPLAN. VII corso di formazione della Euro Mediterranean Rehabilitation Summer School (EMRSS) Siracusa, 24 – 29 ottobre 2011 Title of the lesson: Distrofia muscolare di Duchenne
2010	National Congress. Prima conferenza nazionale sulla ricerca scientifica. 8-9 November, 2010 Villa Erba Cernobbio (Mi). Title of the lesson: Rete malattie rare: Opportunità per la ricerca e la diffusione delle migliori pratiche. International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS February 22nd – 25th, 2010 Istituto Superiore di Sanità Rome. Title of the lesson: Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis. A pilot project integrating data collection and experimental studies: the hepatoblastoma experience International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS February 22nd – 25th, 2010 Istituto Superiore di Sanità Rome. Title of the lesson: The Italian External Quality Assessment (EQA) in genetic tests: the VI EQA scheme
2009	Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. 9 ottobre 2009 – Aula Pocchiari Roma: Istituto Superiore di Sanità. Title of the lesson/ Titolo reazione. <i>Ruolo dei microRNA nelle labiopalatoschisi.</i>
2008	International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS October 27 – 31, 2008 Istituto Superiore di Sanità Rome. Title of the lesson: Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies National Congress. Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. 10 ottobre 2008 – Aula Pocchiari Istituto Superiore di Sanità Rome. Title of the lesson: Folati mattoni per la vita!
2007	National Workshop. Presentation of research projects funded in the frame of the bilateral Italy (ISS) – USA (NIH – Office for rare diseases) agreement on joint research and development of public health actions on rare diseases. November 7-8, 2007, Istituto Superiore di Sanità Rome. Title of the lesson: <i>Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies</i>
2003	National Congress. Health for all: anche per i cittadini con malattie rare. Istituto Superiore di Sanità 27-28 October 2003 Rome Title of the lesson: Attività sperimentale del Centro Nazionale per le Malattie Rare.

5. AWARDS

2010	Molecular analysis of microRNA-140 in patients with labiopalatoschisis. Italian Society of Human Genetics (SIGU) Congress Young Researchers Awards M. Salvatore, S. Ucci, A. Magrelli, V. Caputo, F. Asta, C. Cogoni, A. Pizzuti, M. Rubini, D. Taruscio. <i>Poster N°382</i>
------	---

PROFESSIONAL COURSES (ATTENDEE)

2024	Online Course: “Prevenzione e contrasto alla corruzione nelle PA: dalla Legge 190/2012 al PNRR” Edizione dedicata Istituto Superiore di Sanità 20/02/2024 al 19/03/2024 (totale 4 ore)
2023	Online Course “Sistema di gestione per la sicurezza delle informazioni” ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ SCUDOMED s.r.l. Novembre 2023
2022	Corso di mutagenesi e cancerogenesi: meccanismi d'azione e stima del rischio ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ Dipartimento Ambiente e Salute (reserved for a maximum of 35 attendees) 28-29 novembre 2022 Course Corso teorico-pratico sull'applicazione dei metodi computazionali nel Replacement Italian Platform on Alternative Methods – IPAM (5 moduli – 20 ore totali) 09 maggio al 06 giugno 2022 Course Corso di formazione in sicurezza informatica Istituto Superiore di Sanità Scudo Privacy S.r.l. 15 e 17 marzo 2022 Course RUP corso di formazione Art. 38 del D.lgs n. 50/2016 (“Codice dei contratti pubblici”) Scuola nazionale dell'Amministrazione Percorso formativo destinato all'aggiornamento professionale della figura del Responsabile Unico del Procedimento-RUP (21 ore)
2021	Referenti Sicurezza Informatica Istituto Superiore di Sanità Giornata Formativa 9 th December 2021 National Congress La risposta cellulare al danno al DNA e l'integrità del genoma: le nuove frontiere della ricerca biomedica e ambientale Società Italiana di Mutagenesi Ambientale e Genomica 23-25 Novembre 2021 20th Scientific Meeting CF Registry: Ready for science!? - Value of registry data to improve CF care (09 th – 10 th September 2021) in Montabaur (Germany) Bonn, 10th September 2021
2020	Attestato di frequenza e profitto: Formazione generale dei lavoratori di cui all'accordo Stato-Regioni del 21 dicembre 2011, come modificato dall'Accordo Stato-Regioni del 14 luglio 2016, realizzata ai sensi dell'art. 37, comma 6, del decreto legislativo 81/2008 e s.m.i. in modalità E-learning. Title of the course: Emergenza Covid-19. Settore: ATECO 207:M72. Tipologia del rischio: B. 24 luglio 2020.
2019	Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Protezione e distruzione dei dati”. 07/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza e-mail”. 07/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Introduzione al phishing”. 08/11/2019

	Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Strumenti di protezione delle e-mail”. 08/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Evitare i link pericolosi”. 11/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Evitare gli allegati pericolosi”. 11/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Phishing dovuto all'inserimento di dati”. 11/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza e-mail sui dispositivi mobili”. 12/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Minacce di spear phishing”. 12/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Ingegneria sociale”. 19/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Funzionalità fondamentali per la sicurezza”. 19/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Elementi essenziali in materia di sicurezza: dirigenti”. 19/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Panoramica sul GDPR”. 20/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “GDPR in azione”. 20/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Minaccia insider malevola”. 27/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Panoramica sulle minacce insider”. 27/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Minaccia insider non intenzionale”. 27/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza delle applicazioni mobili”. 27/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza dei dispositivi mobili”. 27/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Autenticazione multi-fattore”. 28/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “PCI DSS”. 28/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Le informazioni sanitarie protette”. 28/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza fisica”. 28/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Principi fondamentali dei dati personali”. 28/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Dati personali in azione”. 29/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Oltre le password”. 29/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Norme in materia di password”. 29/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Gestione della password”. 29/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Protezione contro i ransomware”. 03/12/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “La sicurezza fuori dall'ufficio”. 03/12/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Social network protetti”. 03/12/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Navigazione web più sicura”. 03/12/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza in viaggio”. 28/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Formazione sugli URL”. 03/12/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza dei dispositivi USB”. 28/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Anti-Phishing Phil”. 27/11/2019 Title of the course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Anti-Phishing Phyllis”. 28/11/2019
2013	Corso di formazione generale per lavoratori. Title of the course: testo unico e sicurezza dei lavoratori. Roma, ISS, 31/07/2013
2012	Corso organizzato nell'ambito delle attività della FP7 – Research and Innovation - European Commission Health Title of the course: Razionalizzare la partecipazione italiana al prossimo e ultimo bando. APRE, Roma 2012 Corso organizzato da Life technologies Italia.

2010	Course Corso di specializzazione per Responsabile e Addetti dei Servizi di Prevenzione e Protezione. <i>Modulo B macrosettore 8 – Pubblica Amministrazione e Istruzione:</i> INAIL, Roma, 30 Novembre 2009 – 3 Dicembre 2010. Conseguimento attestato di RSPP e ASPP. (Codice corso: 195B8PC0917; Numero attestato: 181/09)
2009	Course Corso generale di base per Responsabile e Addetti dei Servizi di Prevenzione e Protezione. <i>Modulo A:</i> INAIL, Roma 16-19/11/2009. Conseguimento idoneità alla frequenza dei moduli di specializzazione. (codice corso: 195APC0915, numero attestato: 161/09)
2006	Course Corso di formazione presso INSERM – Institut de la santé de la recherche médicale. <i>Title of the course:</i> miRNA and genome regulation in eucaryotes: expression patterns, genetic targets and mechanisms of action. INSERM – Institut de la santé de la recherche médicale, Paris 2006 Course Corso di formazione. <i>Title of the course:</i> Immunotherapy of cancer: Challenges and needs. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2006 Course Corso di formazione. <i>Title of the course:</i> RNA Interference. Istituto Superiore di Sanità, Rome 26 gennaio 2006 Course Corso di formazione. <i>Title of the course:</i> Microarray technologies in clinical oncology: potential and perspectives. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2006
2005	Course Certificate in Genetic School course <i>Title of the course:</i> Cancer and genomic instability. Scuola di Genetica in Cortona (Cortona, Firenze) Course Corso di formazione. <i>Title of the course:</i> Tecnologie innovative per risultati affidabili e maggiore produttività. Agilent Technologies Italia S.p.a., Rome 2005 Course Corso di formazione. Associazione Genetica Italiana – Società Italiana di Mutagenesi Ambientale <i>Title of the course:</i> Il cancro come malattia da instabilità del genoma. Cortona (Ar) 2005 Course Corso di formazione. <i>Title of the course:</i> EQUAL Training Course in Rome. Multi National External Quality Assay (EQA) programmes in clinical Molecular Diagnostic based on performance and Interpretation of PCR assay methods including dissemination and training. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2005
2004	Course Corso di formazione. <i>Title of the course:</i> From Whole Genome to Single Gene: Gene Expression Profiling. Applied Biosystems, Istituto Superiore di Sanità, Rome 2004
2003	Course Corso di formazione. Formazione Bureau Veritas. <i>Title of the course:</i> Qualità ed accreditamento nei laboratori di prova applicazione della norma ISO / IEC 17025. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2003

2001	Course Corso di formazione. Title of the course: Malattie Rare e Gravidanza: le malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità, Roma 25 – 27 giugno 2001. Course Corso di formazione. Title of the course: La comunicazione in ambito scientifico: il caso della sanità pubblica. Istituto Superiore di Sanità, Roma 08 – 10 ottobre 2001
------	--

DECLARATIONS

I undersigned Marco SALVATORE declare to be in compliance with the Art. 2 requirements described within the BANDO DI SELEZIONE DIRETTORE CNMR 2024 01 - decreto n. 68/2024

The undersigned Marco SALVATORE aware of the criminal sanctions provided for by the art. 76 of the Presidential Decree n.445/2000 in the case of false declarations and false documents and in the knowledge that the data provided with self-certification will be subject to possible control by the Administration, pursuant to articles 46 and 47 of the Presidential Decree. n.445/2000, DECLARES that what is contained in the application and in the attachments corresponds to the truth.

The undersigned Marco SALVATORE acknowledges, pursuant to art. 13 of the European Regulation EU 2016/679 on the processing of personal data (GDPR) and of the Legislative Decree. n. 101/2018, that the personal data contained in the application for participation and in the attachments presented will be processed in compliance with the aforementioned legislation.

Rome, June 19th 2024

Marco SALVATORE


