

CURRICULUM VITAE

(versione in lingua italiana pp. 1 – 52)

	Marco SALVATORE
	✉ marco.salvatore@iss.it

Posizione Attuale	Direttore – Struttura di Missione Temporanea Malattie Rare Senza Diagnosi Primo ricercatore
Azienda	Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità – Italia
Principali caratteristiche	Esperto di comprovata esperienza scientifica nazionale ed internazionale nel settore delle Malattie Rare Ottima conoscenza della lingua inglese scritta e parlata <i>(Requisito Art.2 inerente all'Avviso Pubblico di Selezione Comparativa per la Nomina del Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare – Decreto n.113/2025).</i>

Studi accademici e profilo lavorativo

1999	Laurea in Scienze Biologiche (<i>cum laude</i>) Università degli Studi di Roma Tre, Roma, Italia <i>(Requisito Art.2 inerente all'Avviso Pubblico di Selezione Comparativa per la Nomina del Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare – Decreto n.113/2025).</i>
2003	Specializzazione in <i>Genetica Applicata</i> (Citogenetica e Genetica molecolare) (<i>cum laude</i>) Università Sapienza, Roma, Italia
2000	Abilitazione alla Professione di Biologo Università “La Tuscia”, Viterbo, Italia
2000 – 2006	Contratto di Ricerca Conferimento di incarichi di ricerca da parte dell'Istituto Superiore di Sanità, ai sensi dell'art.2 della legge 7 agosto 1973, n.519 e successive modificazioni Istituto Superiore di Sanità
2006 – 2022	Ricercatore – tempo pieno e indeterminato Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2018 – present	Direttore – Struttura di Missione Temporanea sulle Malattie Rare Senza Diagnosi Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2022 – present	Primo Ricercatore – tempo pieno e indeterminato Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2022 (Agosto)	Incarico di sostituzione del Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2025 (15/07-25/07)	Incarico di sostituzione del Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Esperienza manageriale	Dal 2000 lavoro presso l'Istituto Superiore di Sanità nell'allora Reparto Malattie Rare (dipartimento Biologia Cellulare Neuroscienze), divenuto nel 2008 Centro Nazionale Malattie Rare (G.U. n.157 7/4/2008). Ho maturato un'ampia esperienza nel coordinamento di gruppi multidisciplinari caratterizzata da autonomia nella gestione e dalla diretta responsabilità delle risorse umane, tecniche o finanziarie attraverso l'acquisizione di fondi di finanziamento anche tramite bandi competitivi nazionali e internazionali e la promozione di una dimensione internazionale delle attività di ricerca e istituzionali su tematiche relative alle malattie rare e alle malattie rare senza diagnosi. A titolo di esempio, sono referente scientifico per l'ISS della <i>Joint Action on integration of ERNs into national healthcare systems</i> (JARDIN) (fasc.EA19), finalizzato alla verifica dell'integrazione delle reti europee di riferimento (ERN) per le malattie rare nei sistemi sanitari dei Paesi Europei e Responsabile Scientifico di due unità operative nel progetto “ <i>PharmaHUB per il riposizionamento di farmaci nelle malattie rare del</i>
-------------------------------	--

	<i>sistema nervoso in età pediatrica</i>” (fasc.DA77) finanziato nell’ambito del Piano Sviluppo e Coesione (PSC - Traiettorie 4, Biotecnologia, bioinformatica e sviluppo farmaceutico) per il quale quale coordino 33 unità di personale tra il Centro Nazionale Malattie Rare, il Servizio Formazione, il Centro nazionale per la prevenzione delle malattie e la promozione della salute e il Dipartimento Neuroscienze dell’Istituto Superiore di Sanità. Dal 2018 inoltre sono Responsabile della Struttura interdipartimentale a missione Temporanea sulle <i>Malattie Rare Senza Diagnosi</i> dell’Istituto Superiore di Sanità che vede la preziosa partecipazione di circa una quarantina di unità di personale afferenti a 10 diversi Dipartimenti, Centri e Servizi. In qualità di direttore e responsabile scientifico, partecipo alle attività di progetti di rilevanza nazionale e internazionale sulle tematiche delle malattie rare senza diagnosi. Da diversi anni sono Responsabile Scientifico di diversi registri di patologia per malattie rare (es. Fibrosi Cistica, Fibrosi idiopatica polmonare, sclerosi tuberosa, sindrome di Struge Weber, sindrome di Lennox Gestaut, ed altri) coordinando e gestendo le attività di raccolta e analisi dati provenienti dalla gran parte degli IRCCS/ospedali/strutture operanti in tutte le Regioni italiane, contribuendo ad aumentare le conoscenze su epidemiologia e storia naturale di alcune malattie rare e ultrarare. Svolgo queste attività in costante contatto con le principali Associazioni e la Federazione Italiana Malattie Rare (Uniamo). Mi occupo quotidianamente di definire obiettivi, strategie e risorse, monitorando l’avanzamento delle attività, valutando i risultati ottenuti e contribuendo alla necessaria (<i>mai sufficiente</i>) promozione della cultura sulle malattie rare e delle malattie rare senza diagnosi a livello nazionale e internazionale (compresi i Paesi del mondo con un reddito medio/basso). Mi piace lavorare in contesti di diversità professionale e culturali e stimolare la collaborazione tra i vari partner. Quanto brevemente rappresentato, mi ha permesso di acquisire importanti capacità manageriali e di stabilire numerosi rapporti istituzionali, sviluppando un’ampia e solida rete di esperti multisettoriali.
Attività Istituzionale	Partecipo a diversi gruppi di lavoro, commissioni, comitati e progetti nazionali e internazionali, rappresentando spesso l’Istituto presso Ministeri, istituzioni europee e tavoli di rilievo istituzionali con l’intento di promuovere le molte attività sulle malattie rare e senza una certa diagnosi. Contribuisco inoltre all’elaborazione di raccomandazioni come, ad esempio, quelle sulle azioni da intraprendere per le <i>malattie rare senza diagnosi</i> in corso di realizzazione nell’ambito delle attività della “Joint Action on integration of ERN (European Reference Networks) into national healthcare systems (JARDIN, fasc. EA19)” di cui sono Referente per l’Istituto Superiore di Sanità. Sono costantemente coinvolto in iniziative di formazione, divulgazione, interviste e docenze in master universitari, congressi, corsi, e scuole di specializzazione universitaria, a testimonianza del costante impegno per promuovere e sostenere la diffusione delle tematiche inerenti alle malattie rare.
Titoli Formativi e Professionali	Ho conseguito la laurea (<i>cum laude</i>) nel 1999 in scienze biologiche presso l’Università Roma Tre frequentando il laboratorio di Genetica e mutagenesi ambientali diretto dalla Prof.ssa Caterina Tanzarella. Nel 2003 ho conseguito il titolo di specializzazione in <i>Genetica Applicata</i> (Citogenetica e Genetica molecolare) (<i>cum laude</i>) presso l’Università Sapienza, di Roma. Sono invitato come docente in Master di I e II livello su malattie rare, malattie rare senza diagnosi e registri di patologia (es. Master universitario di I Livello in “Malattie Rare” CMID – Centro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d’Aosta), a conferma del mio costante aggiornamento professionale e del mio approccio interdisciplinare. Partecipo come esperto a comitati nazionali e internazionali. Ho preso parte a molti corsi di specializzazione inerenti al mio lavoro quotidiano nonché corsi per conseguire titoli utili nella gestione di responsabilità in tema di sicurezza in ambito lavorativo (es. Responsabile e Addetto dei Servizi di Prevenzione e Protezione in Pubblica Amministrazione e Istruzione: INAIL, 2009 –2010). Dal 2020 sono 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) per il Centro Nazionale Malattie Rare.
Pubblicazioni Scientifiche	Ho pubblicato numerosi articoli in riviste scientifiche nazionali e internazionali <i>peer review</i>, su malattie rare e malattie rare senza diagnosi. Questi articoli sono riferiti principalmente i) ad attività di monitoraggio e sorveglianza attraverso i dati provenienti da Registri di patologia (<i>a titolo di esempio si allega su piattaforma</i>

	inPA la pubblicazione dal titolo “The Italian registry for patients with Prader–Willi syndrome” Salvatore M. et al. 2023 di cui sono co-autore), ii) ad attività di ricerca clinica e sperimentale mirati a migliorare le conoscenze su meccanismi molecolari, genetica e genomica e storia naturale delle malattie rare (a titolo di esempio si allega su piattaforma inPA la pubblicazione dal titolo “Novel TONSL variants cause SPONASTRIME dysplasia and associated with spontaneous chromosome breaks, defective cell proliferation and apoptosis” Micale et al. 2020 di cui sono co-autore), iii) ad impegni nazionali e internazionali su come efficientare e standardizzare gli approcci alle tematiche legate alle malattie rare e senza diagnosi (a titolo di esempio si allega su piattaforma inPA la pubblicazione “A global survey about undiagnosed rare diseases: perspectives, challenges, and solutions” Baldovino et al. 2025 di cui sono co-autore). Ciascun lavoro è frutto di preziose collaborazioni non solo con clinici e ricercatori ma anche con portatori di interesse (persone con malattie rare) che molto spesso hanno indirizzato, sicuramente valorizzato, i risultati ottenuti. Sono anche autore di “letteratura grigia” sotto forma di capitoli in volumi scientifici e report su tematiche legate alle malattie rare.
--	--

ELENCO TITOLI

Pubblicazioni scientifiche e peer review & attività correlate (Art. 6, Cat. 1 - Avviso Decreto n. 113/2025)

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 per riviste scientifiche, certificati di revisione
5. Curatore scientifico siti web

1. Pubblicazioni scientifiche

	<i>Attualmente in revisione</i> 1. J Semenchuk, Y Nait, SC Charman , SB Carr, J Duckers, SY Cheng, BC Marshall, A Faro, A Elbert, CH Goss, PR Burge, C Colombo, M Salvatore, N Kashirskaya, L Kirwan, PG Middleton, L Naehrlich, MD PastorVivero, A Jung, E Bakkeheim, A Zolin, A Orenti, DD Zomer-van Ommen, M Zampoli, AL Stephenson on behalf of the Global CF Registry Collaboration. Outcomes of SARS-CoV-2 Infection Post-solid Organ Transplantation in the Cystic Fibrosis Population. <i>Submitted JCF-D-25-00322 Peer-reviewed</i> 2. G Buoncuore, M Salvatore§, A Rocchetti, L Facciaroni1, E Veneselli, M Elia, S Russo, M Armando, M Germano, T Prisco, S Sartori, G Marinella, R Battini, G Gobbi, P Torreri, Angelman Syndrome Registry working group. The Italian Angelman Syndrome Registry (IReAS): a tool for standardized data collection and genotype-phenotype analysis <i>Submitted AEP-S-25-01141 § corresponding author Peer-reviewed</i> 3. M. Salvatore§, G. Campagna, A Amato, D Pierannunzio, P Ripani, G Taccetti, B Fabrizzi, F Majo and R Padoan. Pregnancies in women with cystic fibrosis in the era of CFTR modulators: current challenges and future perspectives. Insights from the italian cystic fibrosis registry. <i>Submitted JCF-S-25-00371. § corresponding author Peer-reviewed</i> 4. Grugni G. Rocchetti A, bucolo C, [...] Salvatore M, et al. Understanding the Burden of Endocrine and Metabolic Disorders in Prader-Willi Syndrome: Data from the Italian Registry <i>Submitted JCLINENDOMETAB-S-25-03179 Peer-reviewed</i> 5. Marco Salvatore§, Adele Rocchetti, Giorgia Buoncuore, Claudia Rendeli, Margherita Capriati, Maria Taverna, Tiziana Redaelli, Alessandra Leo, Raffaella Bruno, Maria Cristina Dieci, Paola Torreri & Spina Bifida Registry Group. The Italian spina bifida registry: insights from the first 1,000 patient data. Orphanet Journal of Rare Diseases.
--	--

2025

	<i>Submitted. OJRD-D-25-00487. § corresponding author Peer-reviewed</i> <i>Pubblicati</i> 6. Bottillo I, De Luca C, Cordella A, Passeri M, Salvatore M, Fortugno P, Leonardi S, Dofcaci A, Sciarra L, Romano S, Musumeci MB, Autore C, Grammatico P, Brancati F. Cardiological Manifestations in Males and Females Affected by NAA10-Related Disease. <i>Am J Med Genet A</i>. 2025 Apr 30:e64096. doi: 10.1002/ajmg.a.64096. Epub ahead of print. PMID: 40304357. Peer-reviewed 7. De Luca C, Di Daniele A, Marziali S, Picone S, Salvatore M, Folino G, Fortugno P, De Paulis R, Brancati F. Sinus of Valsalva Aneurysm Is a Major Feature of FLNA (Filamin A) Loss-of-Function Variants. <i>JACC Case Rep</i>. 2025;30(5):103022. doi: 10.1016/j.jaccas.2024.103022. PMID: 40054919. Peer-reviewed 8. Baldovino S, Sciascia S, Carta C, Salvatore M, Cellai LL, Ferrari G, Lumaka A, Groft S, Alanay Y, Azam M, Baynam G, Cederroth H, la Paz EMC-d, Dissanayake VHW, Giugliani R, Gonzaga-Jauregui C, Hettiarachchi D, Kvividze O, Landouze G, Makay P, Meleghe B, Ozbek U, Pagava K, Puri RD, Romero VI, Scaria V, Jamuar SS, Shotelersuk V, Roccatello D, Gahl WA, Wiafe SA, Bodamer O, Posada M and Taruscio D (2025) A global survey about undiagnosed rare diseases: perspectives, challenges, and solutions. <i>Front. Public Health</i> 13:1510818. doi: 10.3389/fpubh.2025.1510818 Peer-reviewed 9. Domenica Taruscio, Claudio Carta, Simone Baldovino, Savino Sciascia, Marco Salvatore. Il network internazionale per le malattie non diagnosticate: un impegno globale per la ricerca e la diagnosi nelle malattie rare. <i>MR La Rivista Italiana delle Malattie Rare anno IX - n. 1 - febbraio 2025</i>
2024	10. P. Torrerì, M. Salvatore, P. Salerno, D. Taruscio. <i>Prevenzione ed epidemiologia</i>. 3:11-15, 2024. In: Spina bifida: aspetti clinici e riabilitativi. A. Ferrari, T. Redaelli, A. Leo. Edi – Ermes Ed. 2024 Peer-reviewed 11. D Taruscio, M Salvatore, A Lumaka, C Carta, et al. Undiagnosed diseases: Needs and opportunities in 20 countries participating in the Undiagnosed Diseases Network International. In: <i>Vineis, P., ed. (2024). Frontiers in Public Health: Editor's pick 2022-23. Lausanne: Frontiers Media SA. doi: 10.3389/978-2-8325-5389-3. Emerging Public Health Issues. Peer-reviewed</i> 12. Amato A, Campagna G, Fabrizzi B, Galici V, Majo F, Padoan R, Ripani P, Salvatore M, Taccetti G & Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. Gravidanza e parto in donne FC nell'era dei modulatori: i dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2024, 21(2): 11-15 13. J. Semenchuk, Y Naito, SC Charman, SB Carr, SY Cheng, BC Marshalle, A Faro, A Elbert, HH Gutierrez, CH Goss, B Karadag, PR Burgel, C Colombo, M Salvatore, R Padoan, et al. 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> 23 (2024) 815–822. Peer-reviewed 14. 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> 2024;13(13):3652. doi: 10.3390/jcm13133652 Peer-reviewed 15. 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 Peer-reviewed 16. 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 Peer-reviewed
2023	17. A. Sepe, G. Taccetti, A. Tosco, A. Amato, G. Campagna e Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. Rubrica “Centri a confronto”. <i>Epidemiologia delle colonizzazioni respiratorie nei soggetti con Fibrosi Cistica in età pediatrica (Dati dal 2018 al 2022 del RIFC)</i>. <i>Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica</i>. 2023, 20(3):9-11

	18. 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 19. S Sciascia, D Roccatoello, 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. Peer-reviewed 20. 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. Peer-reviewed 21. 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 22. 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 23. 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 24. 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 Roccatoello, 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>Front. Public Health</i> 11:1079601. doi: 10.3389/fpubh.2023.1079601 Peer-reviewed 25. 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 Peer-reviewed
2022	26. 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 27. 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 28. 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 29. 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 Peer-reviewed 30. 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 31. 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, LVR 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. Peer-reviewed 32. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Florida, 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 33. 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 Peer-reviewed 34. 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 Peer-reviewed 35. 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. <i>Consortia Italian Undiagnosed Diseases Network members: Domenica Taruscio, Marco Salvatore, Agata Polizzi, Federica Censi, Giovanna Florida (Undiagnosed Rare Diseases Interdepartmental Unit, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanita', Rome)</i> <i>Human Genetics and Genomics Advances</i> 3, 100072, January 13, 2022. https://doi.org/10.1016/j.xhgg.2021.100072 Peer-reviewed
2021	36. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Florida, 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 37. 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. Florida, F. Brancati, G. Novelli, E. Daina, A. Ferlini, M. Neri, D. Roccatello, S. Baldovino, E. Menegatti Peer-reviewed 38. 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.

39. R. Padoan, S. Quattrucci, V. Carnovale, D. Salvatore, G. Florida, 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.
Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica. 2021, 18(2):6-10
40. 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 Peer-reviewed
41. 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 Peer-reviewed
42. G. Campagna, A. Amato, F. Majo, G. Ferrari, S. Quattrucci, R. Padoan, G. Florida, 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 Peer-reviewed*
43. 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. Peer-reviewed
44. 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. Peer-reviewed
45. **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>
46. 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.*
47. **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(1), 2021
48. 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>
49. L. Naehrlich, A. Orenti, F. Dunlevy, I. Kasmi, S. Harutyunyan, A. Pfleger, 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. Veber Olesen, PR Burgel, H. Corvol, LLVideau, T. Parulava, E. Hatziagorou, 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, 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 Peer-reviewed
50. 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. <i>J Cyst Fibros.</i> 2021;S1569-1993(21)00110-7. doi: 10.1016/j.jcf.2021.03.028. Peer-reviewed 51. 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. <i>Diagnostics</i> 2021, 11(2), 321, https://doi.org/10.3390/diagnostics11020321 Peer-reviewed 52. 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. <i>Journal of Cystic Fibrosis</i>, 2021; S1569-1993(21)00027-8. doi: 10.1016/j.jcf.2021.01.008. Peer-reviewed 53. 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 Peer-reviewed
2020	54. 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. Brodrie. 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 55. 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 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 Peer-reviewed 56. 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 Peer-reviewed 57. 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 Peer-reviewed 58. Salvatore M*, Polizzi A, De Stefano MC, Floridia G, Baldovino S, Roccatoello 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. * corresponding author Peer-reviewed 59. 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 60. 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 61. 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> 62. 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. *corresponding author Peer-reviewed 63. 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 Peer-reviewed
2019	64. 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 Peer-reviewed 65. 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	66. 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 Peer-reviewed 67. F. Brancati, L. Camerota, E. Colao, V. Vega-Warner, [...], Undiagnosed Disease Network Italy*. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. <u>*Undiagnosed Disease Network Italy:</u> 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 <i>European Journal of Human Genetics.</i> 26:1266–1271, 2018. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6. Peer-reviewed 68. 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 Peer-reviewed 69. 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 Peer-reviewed 70. 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. Peer-reviewed 71. 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. Peer-reviewed 72. 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 Peer-reviewed 73. 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. Peer-reviewed

	74. 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. 07. Peer-reviewed 75. 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 Peer-reviewed
2017	76. 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 Peer-reviewed 77. Taruscio D., Florida 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 Peer-reviewed
2016	78. M. Salvatore*, G. Florida, 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 Peer-reviewed 79. M. Salvatore*, G. Florida, 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 Peer-reviewed 80. G. Florida, 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. Peer-reviewed 81. A. Amato, L. Ferrigno, M. Salvatore, V. Toccaceli. Italian Cystic Fibrosis Register - Report 2010. <i>Epidemiol Prev</i> 40(2), 2016. Peer-reviewed
2015	82. 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. Peer-reviewed 83. Federica Censi, Fabrizio Tosto, Maria Chiara de Stefano, M. Salvatore, Giovanna Florida, Domenica Taruscio. Controllo esterno di qualità dei test genetici: educazione e formazione. Rapporti ISTISAN 15/18. Pp101-103 https://publ.iss.it/ITA/Items/GetPDF?uuid=a690ae27-eb0a-4b84-bfb7-5816a5edd3bd 84. Giovanna Florida, M. Salvatore, Federica Censi, Fabrizio Tosto, Maria Chiara de Stefano, Daniele Savino, Domenica Taruscio. Controllo esterno di qualità dei test genetici e test del sudore. Rapporti ISTISAN 15/18. Pp 72-82 https://publ.iss.it/ITA/Items/GetPDF?uuid=41a3713d-f730-427a-a4c5-e9af058e6d2c
2014	85. D. Taruscio, L. Agresta, A. Amato, G. Bernardo, L. Bernardo, F. Braguti, P. Carbone, C. Carta, M. Ceccarini, F. Censi, S. Coppola, P. Crialese, M. De Santis, S. Diemoz, C. Donati, S. Gainotti, G. Ferrari, G. Florida, 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 Peer-reviewed 86. 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	87. F. Censi, F. Tosto, G. Florida, 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. Peer-reviewed 88. 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</i>. Anno XIV – numero 3, 2013
2012	89. 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. Peer-reviewed
2011	90. 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. Peer-reviewed 91. 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 Peer-reviewed 92. D. Taruscio, P. Carbone, A. Magrelli, M. Salvatore. Riflessioni sulle malattie rare ambiente – correlate. <i>Il Cesalpino</i> 27: 33-43, 2011
2010	93. 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 Peer-reviewed 94. 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 Peer-reviewed 95. 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 2010 Reprod Toxicol</i>. 2010; doi:10.1016/j.reprotox.2010.03.002. Peer-reviewed 96. 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 Peer-reviewed 97. 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 Peer-reviewed
2009	98. 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> Peer-reviewed 99. 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. Peer-reviewed 100. 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. Peer-reviewed
2008	101. 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. Peer-reviewed 102. 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 Bicarelli 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. Peer-reviewed 103. Falbo V, Floridia G, Tosto F, Censi F, Salvatore M, Ravani A, Ferlini A, Melis MA, Grasso M, Bicarelli 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. Peer-reviewed 104. 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. Peer-reviewed 105. D.Taruscio and M. Salvatore. Workshop. Projects on rare diseases funded within the bilateral agreement Italy (Istituto Superiore di Sanità) and USA (NIH, Office for Rare Diseases) on joint research and development of public health actions. Abstract Book. ISSN 0393-5620. ISTISAN Congressi 08/C10

	106. M. Salvatore , D. Pierannunzio, A. Trama, P. Carbone, et al. Folati: mattoni per la vita! un progetto di educazione sanitaria per promuovere l'assunzione di acido folico e prevenire i difetti congeniti del tubo neurale. ISSN 0393-5620 ISTISAN Congressi 08/C9 pp 19-20
2007	107. 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. Eur J Med Genet. 50, 176-187, 2007 Peer-reviewed 108. 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. Clin Chem Lab Med. 2007;45(2):254-60. Peer-reviewed 109. D.Taruscio and M. Salvatore . Rare Diseases and Orphan Drugs. Abstract Book. ISSN 0393-5620 ISTISAN Congressi 07/C8. 110. D.Taruscio and M. Salvatore . Network Italiano Promozione Acido Folico Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. ISSN 0393-5620 ISTISAN Congressi 07/C6
2005	111. 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. Cancer Genetics and Cytogenetics 156 (2005): 23 – 30. Peer-reviewed
2004	112. 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. Clin. Chem. Lab. Med. 2004; 42(8): 915-21. Peer-reviewed
2002	113. Taruscio D, Falbo V, Floridia G, Marongiu C, Niglio T, Salerno P, Ido MS, & Salvatore M . Il centro nazionale italiano per le malattie rare. SAGGI - Child Development and Disabilities, 2002; 28(1), 11-17. Peer-reviewed 114. 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. 115. 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
2001	116. 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 MA, 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

2025	117. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (year 2023). Year of publication: 2024 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore , Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/250129_PR_Highlights.pdf
2024	118. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (year 2022). Year of publication: 2024 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore , Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/Annual%20Report_2022_ECFSPR_20240603.pdf
2023	119. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	120. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	121. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	122. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	123. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	124. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	125. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	126. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	127. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	128. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (year 2012). 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	129. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (year 2011). 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	130. Taruscio D, Salvatore M (Ed). ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità. Rapporti ISTISAN, 2010 10/2.

3. Attività di divulgazione & comunicazione scientifica sulle malattie rare (newsletters, reports, member of communication groups)

2020 – present	131. 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 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)
2025	132. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2023. Report rivolto ai pazienti FC (data pubblicazione 2025)</i> https://registroitalianofibrosicistica.it/wp-content/uploads/2025/02/RIFC_Report_at_a_glance_2023_DEF2.pdf <i>A cura di: Annalisa Amato, Fabio Majo, Gianluca Ferrari, Giuseppe Campagna per Comitato tecnico RIFC Rita Padoan, Marco Cipolli, Benedetta Fabrizi, Armando Magrelli, Daniela</i>

	<i>Pierannunzio, Giovanni Taccetti, Marco Salvatore per Comitato scientifico RIFC</i>
2024	133. <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	134. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2023</i> https://www.udninternational.org/newsletter-13
2022	135. <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 136. <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 137. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2022</i> https://www.udninternational.org/newsletter-12
2021	138. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.2 2021</i> 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: Marco Salvatore</i>, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy) 139. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2021</i> (https://www.udninternational.org/en-ricerca_newsletter) <i>Contributors to this newsletter:</i> Domenica Taruscio, Gianluca Ferrari, Marco Salvatore (Italy). <i>Edited by: Marco Salvatore</i>, Agata Polizzi, Gianluca Ferrari (Italy) 140. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2018. Report rivolto ai pazienti FC. (data pubblicazione 2021)</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

141. *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_publicazioni
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
142. 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
143. 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
144. 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
145. 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
146. 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
147. 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

	148. 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 149. 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) 150. 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	151. <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 152. 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. 153. 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	154. <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 155. 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 Vitozzi, Gianluca Ferrari (Italy)

	156. 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 Mikko 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) 157. 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 Mikko 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) 158. 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 Mikko 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) 159. 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 Mikko 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 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/>

2025	160. Name of Journal: Canadian Respiratory Journal Certificate of peer review. 20/03/2025 Reference 8893074 161. Name of Journal: Epidemiologia & Prevenzione Certificate of peer review. 28/01/2025 Reference 776-Articolo-9389-1-4-20240620
2024	162. Name of Journal: Journal of Rare Diseases Certificate of peer review. 02/04/2024. Reference JORD-D-24-00019 163. Name of Journal: Oncology Reports Certificate of peer review. 16/02/2024. Reference: OR-306186
2023	164. Name of Journal: Experimental and Therapeutic Medicine Certificate of peer review. 20/12/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-21053-304566 165. Name of Journal: Oncology Letters Certificate of peer review. 10/11/2023. Spandidos publications. Reference: OL-27546-301895-03 166. Name of Journal: Molecular Medicine Reports Certificate of peer review. 05/10/2023. Spandidos publications. Reference: MMR-22502-297526

	167. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 22/08/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-20298-298241 168. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 01/06/2023. Spandidos publications. Reference: OL-27021-297597-03 169. Name of Journal: <i>Journal of Rare Diseases</i> Certificate of peer review. 09/05/2023. Journal Manuscript ID. Reference: JORD-D-23-00007R1 170. Name of Journal: <i>Epidemiologia & Prevenzione</i> Certificate of peer review. 02/04/2023 Journal Manuscript ID. Reference: 7026-1 171. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 31/03/2023. Spandidos publications. Reference: OL-26591-293436-03 172. Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 15/03/2023. Spandidos publications. Reference: IJMM-5713-291981 173. Name of Journal: <i>Cancer</i> Certificate of peer review. 10/03/2023. Reference: ID: cancers-2268478 174. Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 09/02/2023. Spandidos publications. Reference: BR-14307-292272-04 175. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 10/01/2023. Spandidos publications. Reference: MMR-22050-292128 176. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 10/01/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-19520-291796
2022	177. Name of Journal: <i>Pharmaceutics</i> MDPI publishing group Certificate of peer review. 21/11/2022. Manuscript ID: pharmaceutics-2068359 178. Name of Journal: <i>Medicine International</i> Certificate of peer review. 14/11/2022. Spandidos publications. Reference: 289974 179. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 21/10/2022. Spandidos publications. Reference: OL-26074-289379-03 180. Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 19/09/2022. Spandidos publications. Reference: Esub 289093 181. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 18/08/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18948-280757 182. Name of Journal: <i>Cancers</i> Certificate of peer review. 11/07/2022. Manuscript ID: cancers-1795784. 183. Name of Journal: <i>Oncology letters</i> Certificate of peer review. 06/07/2022. Spandidos publications. Reference: OL-25690-286431 184. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 30/05/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18716-285666 185. Name of Journal: <i>Medicine International</i> Certificate of peer review. 20/05/2022.

	Spanditos publications. Reference: 285109 186. Name of Journal: <i>International Journal of Oncology</i> Certificate of peer review. 03/04/2022. Spanditos publications. Reference: 283792 187. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 01/03/2022. Spanditos publications. Reference: ETM-18280-282747 188. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 17/02/2022. Spanditos publications. Reference: OL-25203-282154-03 189. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 03/02/2022. Spanditos publications. Reference: OL-25175-281821-03 190. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 15/01/2022. Spanditos publications. Reference: MMR-21515-281677
2021	191. Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 16/12/2021. Spanditos publications. Reference: IJMM-5475-280612 192. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 21/11/2021. Spanditos publications. Reference: ETM-18051-280592 193. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 01/11/2021. Spanditos publications. Reference: MMR-21230-278200 194. Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 19/10/2021. Spanditos publications. Reference: BR-13730-279323-04 195. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 18/09/2021. Spanditos publications. Reference: OL-24894-278348-03 196. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 23/08/2021. Spanditos publications. Reference: MMR-21082-276394 197. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 12/08/2021. Spanditos publications. Reference: ETM-17821-277508 198. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 12/06/2021. Spanditos publications. Reference: ETM-17590-275244 199. Name of Journal: <i>World Academy of Sciences Journal</i> Certificate of peer review. 15/05/2021. Spanditos publications. Reference: 273939 200. Name of Journal: <i>Molecular and Clinical Oncology</i> Certificate of peer review. 09/05/2021. Spanditos publications. Reference: MCO-16815-274323 201. Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 21/04/2021. Spanditos publications. Reference: BR-13462-272216 202. Name of Journal: <i>Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 02/04/2021. Spanditos publications. Reference: 5266/270558-IJMM 203. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 30/03/2021. Spanditos publications. Reference: OL-24319-272664 204. Name of Journal: <i>Molecular and Clinical Oncology</i> Certificate of peer review. 21/03/2021. Spanditos publications. Reference: MCO-16610-271990-05 205. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i>. Certificate of peer review. 13/03/2021.

	Spandidos publications. Reference: ETM-17276-271590 206. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i>. Certificate of peer review. 17/01/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17058-269142 207. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i>. Certificate of peer review. 02/01/2021. Spandidos publications. Reference: ETM-17058-269142
2020	208. Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i>. Certificate of peer review. 07/12/2020. Spandidos publications. Reference: 4806/254975-IJMM 209. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i>. Certificate of peer review. 23/11/2020. Spandidos publications. Reference: MMR-20111-266535 210. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i>. Certificate of peer review. 01/09/2020. Spandidos publications. Reference: ETM-16029-260265

5. Curatore scientifico siti web

 Registro Italiano Fibrosi Cistica	211. www.registroitalianofibrosicistica.it/ Sito di riferimento del registro italiano fibrosi cistica
 Undiagnosed Diseases Network International	212. www.udninternational.org Sito di riferimento del network internazionale Undiagnosed Rare Disease Network International
 PRARAMENTE LA NEWSLETTER DEDICATA ALLE MALATTIE RARE	213. https://www.malattierare.gov.it/ Partecipazione alla redazione di brevi articoli divulgativi sulle attività relative a progetti di ricerca o congressi sulle malattie rare e senza diagnosi

Attività istituzionale

(Art. 6, Cat. 2 - Avviso Decreto n. 113/2025)

Indice breve:

1. Partecipazione a commissioni, comitati nazionali e internazionali
2. Interrogazioni parlamentari
3. Responsabile Unico di Progetto (RUP)
4. Membro di commissioni giudicatrici per il conferimento di incarichi di collaborazione presso Istituto Superiore di Sanità
5. Responsabile di accordi di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e altri Enti

1. Partecipazione a commissioni, comitati nazionali e internazionali

2024 – present	214. EURORDIS (Rare Disease Europe) Undiagnosed Multi-Stakeholder Task Force Invited member 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	215. European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR) Steering Committee Italian Alternate Representative Member 216. Global Cystic Fibrosis Registry Harmonization Group Membro permanente del Gruppo 217. Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Prader Willi Fasc. W9I Membro del comitato scientifico del Registro 218. Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Angelman Fasc. X72 Membro del comitato scientifico del Registro 219. Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per malattia di Lesch-Nyhan Fasc. W8C

	220. Membro del comitato scientifico del Registro Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Mowat-Wilson Fasc. AB36 221. Membro del comitato scientifico del Registro Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Pitt-Hopkins Fasc. AB15 222. Membro del comitato scientifico del Registro Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Sturge-Weber Fasc. BA83 Membro del comitato scientifico del Registro
2020 (marzo – maggio)	223. Rare diseases and COVID-19 Nomina del Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità (prof. Silvio Brusaferro) a membro del gruppo decreto ISS N°76/2020, 29/04/2020
2018 – present	224. Piattaforma RegistRare per lo sviluppo di registri nazionali per le malattie rare Membro del comitato scientifico della piattaforma http://www.registrare.org/
2016 – present	225. Accordo di collaborazione scientifica - Registro Italiano Fibrosi Cistica - <i>Istituto Superiore di Sanità,</i> - <i>Società Italiana Fibrosi Cistica,</i> - <i>Lega Italiana Fibrosi Cistica,</i> - <i>Centri di riferimento per la Fibrosi Cistica,</i> - <i>Centri di Supporto per la Fibrosi Cistica,</i> - <i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i> ISS Decree DRE 20/10/2016-0000454 ISS Decree DRE 02/04/2024-0014464 www.registroitalianofibrosicistica.it/ Responsabile Scientifico Membro del Comitato Scientifico del Registro
2014 – present	226. Progetto Nazionale controllo esterno di qualità del test del sudore per la fibrosi cistica. Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015 Istituto Superiore di Sanità – Roma Coordinatore Progetto Coordinatore – Gruppo di Valutazione dei risultati del CEQ
2001 – 2019	227. Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015 Istituto Superiore di Sanità – Roma Membro del Gruppo di Coordinamento
2014 – present	228. Undiagnosed Rare Diseases Network International (UDNI) Membro Ufficiale del Network internazionale 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	229. 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”). Membro del gruppo di lavoro 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	230. European Joint Programme on Rare Diseases Member 2nd Writing Meeting ENSA Paris-Val de Seine February 5-6, 2018, Paris, France

2017	231. <i>Funders' Meeting on the European Joint Programme Co-fund on Rare Diseases</i> European Commission Directorate-General for Research & Innovation Member 1st Writing Meeting October 17 th , 2017, Bruxelles
2015	232. <i>European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSPR)</i> Member of the Steering Group. 11 – 12 June 2015, Bruxelles 233. <i>European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSPR)</i> Member of the Steering Group. 29 and 30 January 2015, Barcelona
2008 – 2014	234. Management Board network europeo European Molecular Quality Network (EMQN) Alternate member (membro ufficiale italiano dr.ssa D. Taruscio) (www.emqn.org/)
2014	235. <i>European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSPR)</i> Member of the Steering Group 12-13 June 2014, Gothenburg 236. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Manchester, May, 2014 237. <i>European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSPR)</i> Member of the Steering Group 23-24, January 2014, Leuven (BE)
2013	238. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Manchester, December, 2013 239. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Florence, May, 2013
2012	240. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Leuven, December, 2012 241. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Manchester, May, 2012
2011	242. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Dublin, June, 2011 243. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group <i>Geneva, December, 2011</i>
2010	244. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Geneva, December, 2010 245. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group <i>Rome, June, 2010</i>
2009	246. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Paris, November, 2009 247. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group Leuven, May, 2009
2008	248. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN)

	Member of the Management Review Meeting group Dublin, November, 2008 249. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Member of the Management Review Meeting group The Netherlands Amsterdam, May 2008
2007	250. 5th Eurobiobank network Annual Meeting and treat-NMD WP04.1 Member of the Board Meeting group Paris, 10-11 May, 2007
2005	251. Network for test development harmonization, validation and standardization of services. Genetic; Testing in Europe – FP6 Network of Excellence. EQA providers meeting Frankfurt am Main, October, 2005.

2. Interrogazioni parlamentari

2013	252. Interrogazione Parlamentare N° 4-17809 dell'On. Reguzzoni. La Sindrome di Cornelia De Lange (CdLS). <i>Protocollo Presidenza ISS 5396. Anno 2013.</i> 253. Interrogazione Parlamentare N° 4-18055 dell'On. Reguzzoni. Promozione dell'attività di ricerca sulla malattia di Rendu-Osler-Weber nota anche come telangectasia emorragica ereditari (HHT – Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia). <i>Protocollo Presidenza ISS 4416. Anno 2013.</i> 254. Interrogazione Parlamentare N° 4-18009 dell'On. Reguzzoni. Il retinoblastoma. <i>Protocollo Presidenza ISS 5399. Anno 2013.</i>
------	--

3. Responsabile Unico di Progetto (RUP)

2025	255. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'acquisto del rinnovo della licenza Governativa Annuale del software Prosuite (in uso presso ISS – Servizio Formazione) DATA. 31/03/2025 Decreto n.1221/2025 256. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento del servizio di organizzazione convegno. DATA. 11/02/2025 Decreto n. 394/2025 257. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento di materiale divulgativo. DATA. 04/02/2025 Decreto n. 297/2025 258. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento del servizio di catering. DATA 31/01/2025 Decreto n. 238/2025 259. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento del servizio di iscrizione al programma di formazione della dr.ssa A.G.E., per l'Istituto superiore di Sanità Decreto n.2614/2025
2024	260. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento del servizio del test del Sudore – Controllo Esterno di Qualità (CEQ). DATA. 13/08/2024 Decreto n.2412/2024
2023	261. Nomina di RUP CIG: ZE43C57730. DATA. 05/09/2023 262. Nomina di RUP CIG: ZA23A55CC2. DATA. 17/04/2023 263. Nomina di RUP CIG: ZC13A16195. DATA. 13/04/2023
2022	264. Nomina di RUP CIG: Z5A360CD97. DATA. 19/08/2022 265. Nomina di RUP CIG: Z6B37807D0. DATA. 12/04/2022
2022	266. Nomina di RUP CIG: Z5A360CD97. DATA. 19/04/2022. Trattativa Diretta N. 2104026
2021	267. Nomina di RUP CIG: ZF23342DF0. DATA. 24/09/2021.
2020	268. Nomina di RUP CIG: Z392E82AB7. DATA. 29/09/2020

	269. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z2C2E2A938. DATA. 04/09/2020
	270. <i>Nomina di RUP</i> CIG: ZF82D411B6. DATA 09/06/2020
	271. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z9D2CD7F36. DATA. 29/04/2020
2019	272. <i>Nomina di RUP</i> CIG: ZCE28F1BD6. DATA. 24/06/2019
	273. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z252823430. DATA. 19/04/2019
2018	274. <i>Nomina di RUP</i> CIG: ZCB2643E9A. DATA: 12/12/2018
	275. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z1925D5BC9. DATA: 20/11/218
	276. <i>Nomina di RUP</i> CIG: ZDD2491125. DATA: 02/08/2018
	277. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z4824DA47. DATA: 01/03/2018
	278. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z742294472. DATA: 01/03/2018
2017	279. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z3F2001EB6. DATA: 22/09/2017
	280. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z7F1FD1DA0. DATA: 07/09/2017

4. Membro di commissioni giudicatrici per il conferimento di incarichi di collaborazione presso Istituto Superiore di Sanità

2024	281. Pubblico concorso, per titoli e colloquio, per il conferimento di una borsa di studio per laureati BS SCIC 2024 01 Decreto del Presidente n. 49/2024 del 19.04.2024 <i>Membro della commissione di valutazione.</i> 282. Selezione pubblica, per titoli e prova-colloquio, per l'assunzione, con contratto a tempo determinato, di n. 1 unità di personale con il profilo di Ricercatore – III livello professionale dell'Istituto Superiore di Sanità Decreto del Presidente n.54 del 24.4.2024 TD RIC CNMR 2024 01 <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
2023	283. Selezione pubblica, per titoli e prova-colloquio, per l'assunzione, con contratto a tempo determinato di n. 1 unità di personale con il profilo di Ricercatore – III livello professionale dell'Istituto Superiore di Sanità TD TD RIC CNMR 2023 02. Decreto del Commissario Straordinario n. 47/2023 del 01.12.2023 <i>Membro della commissione di valutazione.</i> 284. Selezione pubblica, per titoli e prova-colloquio, per l'assunzione, con contratto a tempo determinato di n. 1 unità di personale con il profilo di Ricercatore – III livello professionale dell'Istituto Superiore di Sanità TD RIC CNMR 2023 01. Decreto del Commissario Straordinario n. 46/2023 del 01.12.2023 <i>Membro della commissione di valutazione.</i> 285. Selezione pubblica, per titoli e prova-colloquio, per l'assunzione, con contratto a tempo determinato, di n. 1 unità di personale con il profilo di Collaboratore tecnico – VI livello professionale dell'Istituto Superiore di Sanità TD CTER CNMR 2023 01 Decreto del Commissario Straordinario n. 45/2023 del 01.12.2023 <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
2008	286. Fascicolo di riferimento 8M06 Avviso A, B e C data di commissione: 13/06/2008 Decreto di nomina del Direttore degli Affari Amministrativi e delle risorse economiche dell'Istituto Superiore di Sanità <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
2007	287. Fascicolo di riferimento 526R Avviso A e B data di commissione: 19/10/2007 Decreto di nomina del Direttore degli Affari Amministrativi e delle risorse economiche dell'Istituto Superiore di Sanità <i>Membro della commissione di valutazione.</i> 288. Fascicolo di riferimento 526R Avviso A e B data di commissione: 15/11/2007 Decreto di nomina del Direttore degli Affari Amministrativi e delle risorse economiche dell'Istituto Superiore di Sanità <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
2006	289. Fascicolo di riferimento 526R Avviso A e B

	data di commissione: 31/08/2006 Decreto di nomina del Direttore degli Affari Amministrativi e delle risorse economiche dell'Istituto Superiore di Sanità <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
--	---

5. Responsabile di accordi di collaborazione scientifica tra Istituto Superiore di Sanità e altri Enti

2025 – 2030	290. Accordo di collaborazione scientifica – Registro italiano per le forme di ASMA grave in età pediatrica. - Istituto Superiore di Sanità, - Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili, - Respiriamo Insieme APS, - Associazione Liberi dall'asma Realizzazione registro italiano per le forme di ASMA grave in età pediatrica. <i>Fasc. EC43</i> Responsabile Scientifico Unità di personale coinvolte >100 Tot. Budget 25.000,00 €
2025 – 2030	291. Accordo di collaborazione scientifica - Registro Italiano Fibrosi cistica (RIFC). - Istituto Superiore di Sanità - Lega Italiana fibrosi Cistica Promozione e la implementazione delle attività correlate con il Registro Italiano Fibrosi cistica (RIFC). Responsabile Scientifico <i>Fasc. EC50</i> Tot. Budget 50.000,00 €
	292. Accordo di collaborazione scientifica - Registro Italiano Ipertensione polmonare arteriosa - Istituto Superiore di Sanità - IPHNET Italian Pulmonary Hypertension NETwork E.T.S. Promozione e la implementazione delle attività correlate con il Registro Italiano Ipertensione polmonare arteriosa Responsabile Scientifico Firma accordo Presidente Istituto Superiore di Sanità 29/11/2024
2020 – 2024 2024 – 2027	293. Accordo di collaborazione scientifica - Registro Italiano Fibrosi Cistica - 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 - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Registro Italiano Fibrosi Cistica Responsabile Scientifico ISS Decree DRE 20/10/2016-0000454 ISS Decree DRE 02/04/2024-0014464 www.registroitalianofibrosicistica.it/ Centri di Riferimento e di Supporto per FC (Legge 548/94) N=29 Unità di personale coinvolte >100
2020 – 2025	294. Accordo di collaborazione scientifica – Registro Italiano Sclerosi Tuberosa - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sclerosi tuberosa Fasc. ISS AA47 Responsabile Scientifico <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> <i>Unità di personale coinvolte >50</i>
2021 – 2026	295. Accordo di collaborazione scientifica – Registro sindrome di Sturge Weber

	- Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Struge Weber Fasc. ISS BA83 Responsabile Scientifico <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> <i>Unità di personale coinvolte >70</i> 296. Accordo di collaborazione scientifica – Registro per la sindrome di Lennox Gastaut - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Lennox Gastaut Fasc. ISS BA73 Responsabile Scientifico <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> <i>Unità di personale coinvolte >50</i> 297. Accordo di collaborazione scientifica – Registro sulla fibrosi idiopatica polmonare - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla fibrosi polmonare idiopatica Fasc. ISS BA74 Responsabile Scientifico <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> <i>Unità di personale coinvolte >50</i>
--	---

ESPERIENZA MANAGERIALE

(Art. 6, Cat. 3 - Avviso Decreto n. 113/2025)

Indice breve:

1. Direzione – Struttura Interdipartimentale a missione temporanea sulle Malattie Rare senza diagnosi (Istituto Superiore di Sanità)
2. Incarico di sostituzione del Direttore – Centro Nazionale Malattie Rare ISS
3. Delegato al trattamento dei dati personali per il Centro Nazionale Malattie Rare
4. Progetti & Accordi di Collaborazione Scientifica
5. Attività di tutoraggio e formazione

1. Direzione – Struttura Interdipartimentale a missione temporanea sulle Malattie Rare senza diagnosi (Istituto Superiore di Sanità)

2018 (novembre) – present	298. Istituto Superiore di Sanità – Italy Unità di personale coinvolto: >30; Centri/Dipartimenti/Servizi coinvolti: 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. Incarico di sostituzione del Direttore – Centro Nazionale Malattie Rare (ISS)

2022 (Agosto)	299. Incarico di sostituzione del Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2025 (15/07-25/07)	300. Incarico di sostituzione del Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

3. Delega al trattamento dei dati personali per il centro nazionale malattie rare

2020 – present	301. 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
----------------	---

4. Progetti & accordi di collaborazione scientifica

2024 – 2026	302. Progetto: Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems (JARDIN) 2022 - EU4Health work programme (EU4H-2022-JA2-IBA) Referente scientifico per ISS WP5 – national governance and quality assurance WP2 – communication WP7 – undiagnosed rare diseases CUP I83C24000200006; Grant Agreement 101129863 Fasc. EA19 ISS Total Budget: 99.000,00 €
2023 – 2027	303. 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 Responsabile Scientifico delle seguenti unità operative OS8: Piattaforma ICT per la gestione integrata di Big & Open Data Leader: ISS Partecipanti: UNIME, UNIPO, UNICT, IRCCS OS11: Formazione e Comunicazione Leader: ISS Partecipanti: IRCCS Oasi, UNIME e UNICT Altre Unità ISS coordinate: - 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 Fasc. DA77 Total Project Budget: 32.225.537,00 € ISS Total Budget: 3.046.250,00 €
2022 – 2023	304. 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) Unità coinvolte: - Associazione Rete Italiana Salute dell’Età evolutiva (Rete IDEA) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (<i>Coordinatore</i>) - Istituto di ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS - Ospedale San Giovanni Bosco, Torino Coordinatore per ISS Fasc. CA75
2018 – 2020	305. Progetto: Malattie rare senza diagnosi <i>Farmindustria – ISS agreement</i> Fasc. N. X7E

	Coordinatore per ISS Tot. Budget: 50.000,00 €
2016 – 2019	306. Progetto: Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project <i>Ministry of Foreign Affair and International Collaboration</i> Fasc. MAE, PGR00229 Coordinatore per ISS Tot. Budget: 40.000,00 €
2010 – 2014	307. Progetto: MicroRNA as predictive biomarkers in hepatoblastoma <i>Italy – USA Bilateral Agreement</i> Fasc. 11US/35 Responsabile Scientifico ISS Total Budget: 94.000,00 €
2025 – 2030	308. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità, - Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili, - Respiriamo Insieme APS, - Associazione Liberi dall'asma Realizzazione registro italiano per le forme di ASMA grave in età pediatrica. Fasc. EC43 Responsabile Scientifico Unità di personale coinvolte >100 Tot. Budget 25.000,00 € <i>(riferimento titolo 290)</i>
2025 – 2030	309. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità - Lega Italiana fibrosi Cistica Promozione e la implementazione delle attività correlate con il Registro Italiano Fibrosi cistica (RIFC). Responsabile Scientifico Fasc. EC50 Tot. Budget 50.000,00 € <i>(riferimento titolo 291)</i>
	310. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità - IPHNET Italian Pulmonary Hypertension NETwork E.T.S. Promozione e la implementazione delle attività correlate con il Registro Italiano Ipertensione polmonare arteriosa Responsabile Scientifico Firma accordo Presidente Istituto Superiore di Sanità 29/11/2024 <i>(riferimento titolo 292)</i>
2016 – 2020 2020 – 2024 2024 – 2027	311. Accordo di collaborazione scientifica - 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 - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Registro Italiano Fibrosi Cistica Responsabile Scientifico ISS Decree DRE 20/10/2016-0000454 ISS Decree DRE 02/04/2024-0014464 www.registroitalianofibrosicistica.it/

	Centri di Riferimento e di Supporto per FC (Legge 548/94) N=29 Unità di personale coinvolte >100 <i>(riferimento titolo 293)</i>
2020 – 2025	312. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sclerosi tuberosa Fasc. ISS AA47 Responsabile Scientifico <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> <i>Unità di personale coinvolte >50</i> <i>(riferimento titolo 294)</i>
2021 – 2026	313. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Struge Weber Fasc. ISS BA83 Responsabile Scientifico <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> <i>Unità di personale coinvolte >70</i> <i>(riferimento titolo 295)</i> 314. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Lennox Gestaut Fasc. ISS BA73 Responsabile Scientifico <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> <i>Unità di personale coinvolte >50</i> <i>(riferimento titolo 296)</i> 315. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla fibrosi polmonare idiopatica Fasc. ISS BA74 Responsabile Scientifico <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> <i>Unità di personale coinvolte >50</i> <i>(riferimento titolo 297)</i>

5. Attività' di tutoraggio

2025	316. Tutor studente Anno accademico: 2024-25 Master di I livello in Malattie rare Università degli Studi di Torino
2016 - 2017	317. 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	318. 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	319. 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	320. 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	321. 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	322. 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

(Art. 6, Cat. 4 - Avviso Decreto n. 113/2025)

Indice beve:

1. Titoli di studio
2. Esperienze professionali ed incarichi
3. Premi/Riconoscimenti
4. Docenze in corsi accademici e corsi di formazione
5. Docenze presso *Scuola Medica Ospedaliera* (www.smorrl.it)
6. Segreterie e comitati scientifici in congressi/conferenze stampa/meeting/webinars/convegni/forum nazionali e internazionali
7. Relatore in congressi/conferenze stampa/meeting/webinars/convegni/forum nazionali e internazionali
8. Corsi di formazione professionale

1. Titoli di studio

1999 – 2003	323.	1999 – Laurea in Scienze Biologiche (<i>cum laude</i>) Università degli studi Roma tre (<i>Requisito Art.2 inerente all'Avviso Pubblico di Selezione Comparativa per la Nomina del Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare – Decreto n.113/2025</i>).
	324.	2003 – Specializzazione in <i>Genetica Applicata</i> (Citogenetica e Genetica molecolare) (<i>cum laude</i>) Università Sapienza, Roma, Italia
	325.	2000 – Abilitazione alla Professione di Biologo Università “La Tuscia”, Viterbo, Italia

2. Esperienze professionali ed incarichi

2000 – 2006	326.	Contratto di Ricerca Conferimento di incarichi di ricerca da parte dell'Istituto Superiore di Sanità, ai sensi dell'art.2 della legge 7 agosto 1973, n.519 e successive modificazioni Istituto Superiore di Sanità
2006 – 2022	327.	Ricercatore – tempo pieno e indeterminato Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2018 – present	328.	Direttore – Struttura Interdipartimentale Malattie Rare senza Diagnosi Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2022 – present	329.	Primo Ricercatore – tempo pieno e indeterminato Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2022 (Agosto)	330.	Direttore Facente Funzione Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2025 (15/07-25/07)	331.	Direttore Facente Funzione Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

3. Premi/riconoscimenti

2010	332.	Molecular analysis of microRNA-140 in patients with labiopalatoschisis. Società Italiana genetica umana / 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>
-------------	------	---

4. Docenze in corsi accademici e corsi di formazione

2025	333.	Docente in Master universitario di I Livello
-------------	------	---

	Malattie Rare A.A. 2024/2025 CMID – Centro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d’Aosta. <i>Titolo della lezione:</i> “Le malattie non diagnosticate: perché e come occuparsene” 26 maggio 2025 334. <i>Docente Formazione a Distanza (FAD)</i> La sindrome di Lennox Gastaut: aspetti clinici, gestione terapeutica e la “care” Modulo 3: La care della LGS <i>Titolo della lezione:</i> “Il registro nazionale: sfide ed opportunità” Dal 28 gennaio al 22 dicembre 2025 Durata corso 15 ore, crediti ECM 22,5 https://bvent.biomedica.net/s/4114
2024	335. <i>Docente in Master universitario di I Livello</i> Malattie Rare A.A. 2023/2024 CMID – Centro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d’Aosta. <i>Titolo della lezione:</i> “Le malattie non diagnosticate: perché e come occuparsene” 14 giugno 2024 336. <i>Docente in corso di formazione</i> Formazione A.O.U. Meyer - Provider E.C.M. Decreto Dirigenziale RT n° 5139/2010 I registri di patologia: requisiti tecnici e scientifici. <i>Titolo della lezione:</i> “Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Uno strumento di ricerca sostenibile” 25 Marzo 2024
2022	337. <i>Docente in Master II Livello</i> Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli <i>Titolo della lezione:</i> Le Malattie rare senza diagnosi 28/06/2022. Piattaforma on-line 338. <i>Docente in Master II Livello</i> Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli <i>Titolo della lezione:</i> Il Registro Italiano fibrosi cistica (RIFC). 28/06/2022. Piattaforma on-line
2021	339. <i>Docente in Master II Livello</i> Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli <i>Titolo della lezione:</i> Il Registro Italiano fibrosi cistica (RIFC). 25/01/2021. Piattaforma on-line 340. <i>Docente in Master II Livello</i> Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli <i>Titolo della lezione:</i> Le malattie rare senza diagnosi 25/01/2021. Piattaforma on-line
2019	341. <i>Docente in corso di formazione</i> 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). <i>Titolo della lezione:</i> The Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR) Istituto Superiore di Sanità 4-6 dicembre 2019
2018	342. <i>Docente in corso</i> 6th International Summer School on Rare Disease & Orphan Drug Registries <i>Titolo della lezione:</i> Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis September 10-14, 2018.

	Istituto Superiore di Sanità, Rome. 343. <i>Docenza in corso</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. <i>Titolo della lezione:</i> Normativa ed iniziative italiane ed europee sulle Malattie Rare. March 23, 2018. Verona.
2016	344. <i>Docente in corso</i> 4th International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries. <i>Titolo della lezione:</i> Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry. September 26-28, 2016. Rome.

5. Docenze presso scuola medica ospedaliera

(Iscritta al N° 55 Registro Regionale Persone Giuridiche Private ISO 9001: 2008 N. 11749/04/S. Eventi residenziali ECM; www.smorrl.it)

2021	345. <i>Titolo della lezione:</i> Nuove strategie nella diagnosi e nella terapia di precisione della fibrosi cistica Controllo Esterno di Qualità del test del sudore ISS 24-25 June 2021
2015	346. <i>Titolo della lezione:</i> Il controllo di Qualità per il test del sudore nella Fibrosi Cistica: progetto pilota. 24 – 25 September 2015 347. <i>Titolo della lezione:</i> CQI e VEQ nazionale ed europea nella FC. Controllo di Qualità per il Test del sudore: studio pilota 14 – 15 May 2015 348. <i>Titolo della lezione:</i> CQI e VEQ nazionale ed europea per la β-talassemie. 16 – 17 April 2015
2014	349. <i>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 9 – 10 June 2014 350. <i>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. 14 April 2014 351. <i>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 2 – 3 October 2014

6. Segreterie scientifiche e comitati scientifici in congressi/conferenze stampa/meeting/webinars/convegni/forum nazionali e internazionali

2025	352. Webinar 29 aprile. Giornata Mondiale delle malattie rare senza diagnosi Persone senza diagnosi: facciamo chiarezza Mercoledì 30 aprile 25 aprile 2025 Comitato Scientifico 353. Convegno Giornata Mondiale Malattie Rare Arte e Scienza per le Malattie Rare: CREATIVITÀ & RICERCA IN CONNESSIONE 20 febbraio 2025 Istituto Superiore di Sanità
------	---

	<i>Comitato Scientifico</i>
2024	354. International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Segreteria Scientifica</i>
2023	355. International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 03-05 April 2023 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Segreteria Scientifica</i>
2022	356. International Summer School on Rare Disease Registries and FAIRification of Data September 26–30, 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Segreteria Scientifica</i> 357. 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	358. 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>Segreteria Scientifica</i> 359. 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	360. 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	361. 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> 362. 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> 363. 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	364. 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>

	365. Conference. UNDIAGNOSED RARE DISEASES: A JOINT ITALY-USA PROJECT. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. November 20, 2017. <i>Segreteria Scientifica.</i>
2016	366. 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	367. 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	368. 3 rd International Workshop. RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES. Istituto Superiore di Sanità, November 24 th – 25 th , 2014 Rome <i>Segreteria Scientifica.</i> 369. 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	370. 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	371. International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, February 22 nd – 25 th , 2010 <i>Segreteria Scientifica.</i> 372. Convegno. Test genetici standardizzazione e assicurazione di qualità. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 27 gennaio 2010 <i>Segreteria Scientifica.</i>
2008	373. International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, October 27 th – 31 st 2008 <i>Segreteria Scientifica.</i>
2007	374. International Conference. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, November 5 th – 8 th , 2007 <i>Segreteria Scientifica.</i> 375. 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	376. 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	377. 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	378. 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>

7. Relatore a congressi/conferenze stampa/meeting/webinars/convegni/forum nazionali e internazionali

2025	379. Congresso Reimagine PAH (Ipertensione polmonare arteriosa) Hilton Rome EUR La Lama Viale Europa 287, Roma 26-27 giugno 2025 <i>Titolo della relazione:</i> PAH: un modello vincente tra le malattie rare (R.Poscia & M. Salvatore)
------	--

	380. Conferenza stampa Malattie rare negli anziani: necessaria un'attenzione adeguata del Sistema Sanitario ROMA, 18 giugno - ORE 14.30 MOMEC - MONTECITORIO MEETING CENTER Titolo della relazione: Il caso della malattia rara nell'anziano: tra mancanza di dati, ritardi nella diagnosi e nella presa in carico del paziente 381. Meeting 4th meeting ERN Bond Italia Sala Auditorium Ministero della Salute Lungotevere Ripa 1, Roma 6 giugno 2025 Titolo della relazione: Jardin: aggiornamenti 382. Conferenza stampa Angioedema ereditario: un video-diario tra esperienze ed evidenze ROMA, 4 giugno - ORE 11.30 MOMEC - Montecitorio Meeting Center Titolo della relazione: Conoscere una malattia rara: il ruolo della ricerca e delle Istituzioni Sanitarie 383. F2F Meeting della partnership Italiana di Jardin (Joint Action on integration of ERNs into the National Health System) 23 maggio 2025 Auditorium ministero della salute Viale Giorgio Ribotta 5 Roma Titolo della relazione: Report su attività del WP2: blue print sulle dissemination 384. Webinar 29 aprile. Giornata Mondiale delle malattie rare senza diagnosi Persone senza diagnosi: facciamo chiarezza Mercoledì 30 aprile 25 aprile 2025 Titolo della relazione: La definizione di "persona senza diagnosi": uno sguardo alle attività nazionali 385. Congresso Fibrosi Cistica a Roma: esperienze a confronto Centro Congressi Courtyard by Marriott Rome Central Park Via Giuseppe Moscati, 7 - 00168 Roma Roma, 10-11 aprile 2025 V SESSIONE: REGISTRO ITALIANO FIBROSI CISTICA Titolo della relazione: Cosa offre il Registro Italiano al Registro Europeo? Titolo della relazione: Cosa offre il Registro Europeo al Registro Italiano? 386. Congresso Giornata Mondiale delle Malattie Rare - Malattie Rare: facciamo un punto in rete 3 marzo 2025 Sala consiliare, piazza Sempione 15 Roma Titolo della relazione: Le attività del Centro Nazionale Malattie Rare 387. Convegno Arte e Scienza per le Malattie Rare - CREATIVITÀ & RICERCA IN CONNESSIONE Istituto Superiore di Sanità & UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare 20 febbraio 2025 Titolo della relazione: Il progetto PharmaHUB per il riposizionamento dei farmaci orfani in età pediatrica
2024	388. Congresso internazionale International LGS Awareness Day 10th World LGS Day LGS Unveiled:

	Navigating Lennox-Gastaut Syndrome Together Villa Quartara, Via Romana della Castagna 11/a Genova 28-29 novembre 2024, Genova Titolo della relazione: National Register LGS
389.	Forum 12° Forum italiano sulla fibrosi cistica: pazienti e centri di cura insieme dall'infanzia all'età adulta 16 e 17 Novembre 2024 Grand Hotel Arenzano (GE) Titolo della relazione: Registro Italiano FC: Report annuale, progetti scientifici e collaborazioni internazionali
390.	Congresso XX congresso della Società Italiana Fibrosi Cistica Napoli 8-10 novembre 2024 Titolo relazione: Il registro Italiano Fibrosi Cistica
391.	Congresso XX congresso della Società Italiana Fibrosi Cistica Napoli 8-10 Novembre 2024 Titolo relazione: Controllo esterno di qualità per il test del sudore per fibrosi cistica: evoluzione e risultati
392.	Congresso II CONGRESSO NAZIONALE FIMARP: registrare per respirare. 17-18 ottobre 2024 Hotel Royal Continental Napoli Titolo relazione: Registro Nazionale ISS Pazienti IPF: lo stato dei lavori
393.	Congresso Nazionale XXIX CONGRESSO NAZIONALE ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN (ORSA): "La ricerca, la clinica e il ruolo della Famiglia". 11-13 ottobre 2024 Hotel 4 Torri, Perugia Titolo della relazione: Il registro per la Sindrome di Angelman
394.	Corso ECM ORDINE DEI MEDICI CHIRURGHI E DEGLI ODONTOIATRI DELLA PROVINCIA DI TORINO (OMCeO) "Screening di malattie rare genetiche e metaboliche: miti e realtà" Villa Raby - sede OMCeO Torino Torino 28 settembre 2024 Titolo relazione: Malattie non diagnosticate
395.	Meeting Serata di sensibilizzazione sul test del portatore di fibrosi cistica FFC Ricerca 23 settembre 2024 Roma Bettoja Hotel Mediterranei Via cavour 15 Titolo relazione: Registro Italiano Fibrosi Cistica
396.	Conferenza internazionale 13th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference Seoul, Korea 5-7 September 2024 Titolo relazione: UDNI Communications and Website
397.	Conferenza 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” 398. 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 399. 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 400. Corso internazionale 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 401. Corso internazionale 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 402. 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	403. Conference 12th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference Tbilisi, Georgia 25-26 Ottobre 2023 Titolo relazione: UDNI Communications and Website 404. Congresso XIX congresso della Società Italiana Fibrosi Cistica Palermo 10-13 Novembre 2023 Titolo relazione: Il registro Italiano Fibrosi Cistica 405. 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 406. 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. 407. 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. 408. 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 409. Corso internazionale 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	410. Congresso 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 411. Congresso Presentazione dell'Italian Pediatric Status Epilecticus (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. 412. Congresso 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 413. Congresso 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) 414. Conferenza internazionale 11th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference Vienna, Austria 07/11/2022-08/11/2022 Titolo relazione: UDNI Communications and Website 415. Corso internazionale 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 416. Convegno 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

	417. Corso internazionale 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 418. Corso internazionale 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	419. Corso internazionale 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 420. Convegno 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: Titolo relazione: CEQ ISS test del sudore 421. Congresso 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. 422. Congresso 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 423. Convegno UDNI DATA SHARING SUMMIT 23 June 2021 Titolo relazione: Do we want a forum type site or a listserv type site? 424. 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. 425. Meeting 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? 426. Convegno 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. 427. 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 428. Conferenza internazionale 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 429. Convegno 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	430. Meeting scientifico 14° Meeting scientifico COVID - 19 e Malattie rare 26 novembre 2020 Istituto Superiore di Sanità – Aula Pocchiarri Titolo relazione: Pazienti affetti da fibrosi cistica e COVID-19: un sistema di monitoraggio 431. Convegno 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) 432. 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. 433. 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. 434. 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. 435. 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. 436. Conferenza internazionale 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. 437. Convegno 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	438. Congresso 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 439. 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 440. Convegno 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 441. Convegno 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 442. 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. 443. Convegno 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	444. Convegno 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 445. Corso internazionale 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. 446. Education Course. Istituto Superiore di Sanità June 25, 2018. Rome. Titolo relazione: Why do we need HPO (Human Phenotype Ontology)? 447. Corso 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. 448. 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 449. Convegno 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 450. Convegno 21° Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane 2018 24-27 January, 2018 Turin Titolo relazione: Malattie Senza Diagnosi: Update sul progetto Undiagnosed Diseases Italy 451. Convegno 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) 452. Convegno The RE(ACT) Congress 2018 Rizzoli Orthopedic Institute Codivilla-Putti Research Institute March 7, 2018 Bologna <i>Titolo relazione:</i> Undiagnosed Rare Diseases: a bilateral project between Italy (Istituto Superiore di Sanità) and USA (NIH)
2017	453. Convegno 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. <i>Titolo relazione:</i> Malattie Rare: Rete Nazionale, Registro Nazionale e Malattie Rare senza diagnosi. 454. Workshop Malattie senza diagnosi: un progetto bilaterale Italia-USA 20° Convegno di Patologia Immune e Malattie orfane 2017 25-28 January, 2017 Turin <i>Titolo relazione:</i> Update sui casi del progetto Undiagnosed Italy 455. Convegno Undiagnosed Rare Diseases: A Joint Italy-Usa Project Istituto Superiore Di Sanità, Aula Pocchiari November 20, 2017 Rome <i>Titolo relazione:</i> ISS UDN: next steps 456. Convegno XIII Meeting Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 5-6 May, 2017 Milano <i>Titolo relazione:</i> Controllo esterno di qualità del test del sudore: round 2017 457. Convegno 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 <i>Titolo relazione:</i> Pregnancy in CF women: an observational study from the Italian 458. 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 <i>Titolo relazione:</i> Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: secondo turno.
2016	459. Convegno internazionale 4th International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries. September 26-28, 2016. Rome. <i>Titolo relazione:</i> Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry. 460. Convegno

	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. 461. Convegno 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. 462. 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. 463. Convegno 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. 464. Convegno 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/ 465. Convegno IX Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Istituto Superiore di Sanità 29 February, 2016 Rome Titolo relazione: Malattie senza diagnosi: progetto bilaterale Italia-USA.
2015	466. Convegno 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. 467. 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. 468. Convegno Primo Meeting Ex Vivo Lung Perfusion. Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC).

	16 June 2015, Rome Titolo relazione: L'esperienza del Registro Italiano Fibrosi Cistica. 469. Convegno 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	470. Convegno Cystic Fibrosis Open Day. Auditorium UNICEF. 24 May 2014 Rome Titolo relazione: Fibrosi Cistica: cosa è cambiato negli ultimi 10 anni. 471. Convegno 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. 472. Workshop 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	473. Convegno Congresso Nazionale Società Italiana Studio Fibrosi Cistica. 13-16 November, 2013 Palermo Titolo relazione: Registro italiano fibrosi cistica: aggiornamento dei dati. 474. Convegno Cystic Fibrosis Open Day 15 October, 2013 Rome Titolo relazione: L'evoluzione dell'epidemiologia: i dati del Registro Italiano. 475. Workshop Workshop Nazionale: Concern Fibrosi Cistica 27-28 September, 2013 Milan Titolo relazione: Registro italiano fibrosi cistica 476. Convegno Workshop Nazionale: Concern Fibrosi Cistica 27-28 September, 2013 Milan Titolo relazione: Il Controllo di Qualità nel test molecolare 477. Convegno Forum Lega Italiana Fibrosi Cistica. 7 – 8 settembre 2013 Roma Titolo relazione: Saluto di benvenuto. Centro Nazionale Malattie Rare: ricerca sperimentale e sanità pubblica 478. Convegno

	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. 479. Convegno Premio SAPIO. 15 Aprile 2013 Firenze Titolo relazione: Centro Nazionale Malattie Rare: ricerca sperimentale e sanità pubblica.
2012	480. Convegno IRBM Science Park SpA June, 2012 Rome Titolo relazione: Le strategie del coordinamento nazionale per le malattie rare e i supporti alla ricerca. 481. Convegno XVIII Congresso Italiano della Fibrosi Cistica. 14-17 November, 2012. Pisa Titolo relazione: Controllo esterno di qualità del test genetico in fibrosi cistica. 482. Convegno 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	483. Convegno 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. 484. Convegno internazionale 5° Meeting Internazionale Fibrodisplasia Ossificante Progressiva. 24-26 March 2011 Rome Titolo relazione: Attività nazionali ed internazionali del Centro Nazionale malattie Rare. 485. Convegno 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. Titolo relazione: Il Centro nazionale malattie Rare e il progetto EUROPLAN. 486. Corso di formazione VII corso di formazione della Euro Mediterranean Rehabilitation Summer School (EMRSS) Siracusa, 24 – 29 ottobre 2011 Titolo relazione: Distrofia muscolare di Duchenne
2010	487. Convegno 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. 488. Convegno internazionale 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 489. Convegno internazionale 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	490. Convegno Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. 9 ottobre 2009 – Aula Pocchiari Roma: Istituto Superiore di Sanità. Titolo relazione. <i>Ruolo dei microRNA nelle labiopalatoschisi.</i>
2008	491. Convegno internazionale 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 492. Convegno 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	493. 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	494. Convegno 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.

8. Corsi di formazione professionale (discente)

2024	495. 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	496. Corso online “Sistema di gestione per la sicurezza delle informazioni” ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ SCUDOMED s.r.l. Novembre 2023
2022	497. 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 498. 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 499. Corso di formazione in sicurezza informatica Istituto Superiore di Sanità Scudo Privacy S.r.l. 15 e 17 marzo 2022 500. 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	501. Referenti Sicurezza Informatica Istituto Superiore di Sanità Giornata Formativa 9 th December 2021 502. 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 503. Seminario scientifico 20th Scientific Meeting (09 th – 10 th 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	504. 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	505. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Protezione e distruzione dei dati”. 07/11/2019 506. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza e-mail”. 07/11/2019 507. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Introduzione al phishing”. 08/11/2019 508. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Strumenti di protezione delle e-mail”. 08/11/2019 509. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Evitare i link pericolosi”. 11/11/2019 510. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Evitare gli allegati pericolosi”. 11/11/2019 511. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Phishing dovuto all'inserimento di dati”. 11/11/2019 512. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza e-mail sui dispositivi mobili”. 12/11/2019

	513. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Minacce di spear phishing”. 12/11/2019 514. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Ingegneria sociale”. 19/11/2019 515. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Funzionalità fondamentali per la sicurezza”. 19/11/2019 516. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Elementi essenziali in materia di sicurezza: dirigenti”. 19/11/2019 517. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Panoramica sul GDPR”. 20/11/2019 518. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “GDPR in azione”. 20/11/2019 519. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Minaccia insider malevola”. 27/11/2019 520. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Panoramica sulle minacce insider”. 27/11/2019 521. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Minaccia insider non intenzionale”. 27/11/2019 522. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza delle applicazioni mobili”. 27/11/2019 523. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza dei dispositivi mobili”. 27/11/2019 524. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Autenticazione multi-fattore”. 28/11/2019 525. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “PCI DSS”. 28/11/2019 526. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Le informazioni sanitarie protette”. 28/11/2019 527. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza fisica”. 28/11/2019 528. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Principi fondamentali dei dati personali”. 28/11/2019 529. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Dati personali in azione”. 29/11/2019 530. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Oltre le password”. 29/11/2019 531. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Norme in materia di password”. 29/11/2019 532. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Gestione della password”. 29/11/2019 533. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Protezione contro i ransomware”. 03/12/2019 534. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “La sicurezza fuori dall'ufficio”. 03/12/2019 535. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Social network protetti”. 03/12/2019 536. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Navigazione web più sicura”. 03/12/2019 537. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza in viaggio”. 28/11/2019 538. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Formazione sugli URL”. 03/12/2019 539. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza dei dispositivi USB”. 28/11/2019 540. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Anti-Phishing Phil”. 27/11/2019 541. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Anti-Phishing Phyllis”. 28/11/2019
2013	542. Corso di formazione generale per lavoratori. Titolo del corso: testo unico e sicurezza dei lavoratori. Roma, ISS, 31/07/2013
2012	543. 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	544. 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	545. 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	546. 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 547. Corso di formazione. Titolo del corso: Immunotherapy of cancer: Challenges and needs. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2006 548. Corso di formazione. Titolo del corso: RNA Interference. Istituto Superiore di Sanità, Rome 26 gennaio 2006 549. Corso di formazione. Titolo del corso: Microarray technologies in clinical oncology: potential and perspectives. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2006
2005	550. Corso di formazione. Certificate in Genetic School course Titolo del corso: Cancer and genomic instability. Scuola di Genetica in Cortona (Cortona, Firenze) 551. Corso di formazione. Titolo del corso: Tecnologie innovative per risultati affidabili e maggiore produttività. Agilent Technologies Italia S.p.a., Rome 2005 552. 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 553. Corso di formazione. Titolo del corso: EQUAL Training Course in Rome. Multinational 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	554. Corso di formazione. Titolo del corso: From Whole Genome to Single Gene: Gene Expression Profiling. Applied Biosystems, Istituto Superiore di Sanità, Rome 2004
2003	555. 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	556. Corso di formazione. Titolo del corso: Malattie Rare e Gravidanza: le malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità, Roma 25 – 27 giugno 2001. 557. 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 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 di essere in possesso dei requisiti indicati nell'art. 2 dell'avviso pubblico di selezione comparativa per la nomina del direttore centro nazionale malattie rare (Decreto N. 113/2025) e che quanto contenuto nel presente CV corrisponde a verità.

Il sottoscritto Marco SALVATORE prende atto, ai sensi dell'art. 13 del Regolamento Generale di Protezione dei Dati Personali UE n. 2016/679 (RDGP) e del D.lgs. n. 101/2018, che i dati personali contenuti nel CV formeranno oggetto di trattamento nel rispetto della normativa sopra richiamata.

Il sottoscritto Marco SALVATORE prende atto che i dati personali forniti sono necessari per le finalità di gestione del procedimento concorsuale e per la formazione di eventuali ulteriori atti allo stesso connessi, nei modi e limiti necessari per perseguire tali finalità.

Roma, lì 10 agosto 2025

Marco SALVATORE



CURRICULUM VITAE

(English language version pp. 53 – 104)

	Marco SALVATORE
	✉ marco.salvatore@iss.it

Current position	Head – Temporary Mission Structure Undiagnosed Rare Diseases Senior Researcher
Organization	National Center Rare Diseases Istituto Superiore di Sanità – Italia
Personal Statement	Expert with proven national and international scientific experience in the field of Rare Diseases Excellent command of written and spoken English <i>(Requirement Art.2 related to the public notice of comparative selection for the appointment of the Director of the National Center for Rare diseases – ISS Decree n.113/2025).</i>

Academic studies and work profile

1999	Degree in Biological Sciences (<i>cum laude</i>) Università degli Studi di Roma Tre, Roma, Italia <i>(Requirement Art.2 related to the public notice of comparative selection for the appointment of the Director of the National Center for Rare diseases – ISS Decree n.113/2025).</i>
2003	Specialization in Applied Genetics (Cytogenetics and Molecular Genetics) (<i>cum laude</i>) Università Sapienza, Roma, Italia
2000	Professional qualification as a Biologist Università “La Tuscia”, Viterbo, Italia
2000 – 2006	Research Contracts Conferimento di incarichi di ricerca da parte dell’Istituto Superiore di Sanità, ai sensi dell’art.2 della legge 7 agosto 1973, n.519 e successive modificazioni Istituto Superiore di Sanità
2006 – 2022	Researcher – Full-time and Permanent National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
2018 – present	Head – Temporary Mission Structure on Undiagnosed Rare Diseases National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
2022 – present	Senior Researcher – Full-time and Permanent National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
2022 (Agosto)	Assignment of Deputy Director National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
2025 (15/07-25/07)	Assignment of Deputy Director National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità

Managerial Experience	Since 2000, I have been working at the Istituto Superiore di Sanità at the Rare Diseases Unit (Department of Cellular Biology and Neuroscience), which became in 2008 the National Centre for Rare Diseases (Gazzetta Ufficiale no. 157, 7/4/2008). I have gained extensive experience in coordinating multidisciplinary teams, characterized by autonomy in management and direct responsibility for human, technical, and financial resources, including securing funding through national and international competitive calls. I have also promoted an international dimension for both research and institutional activities on rare diseases and undiagnosed rare diseases. For example, I am the scientific referent for ISS in the project "Joint Action on integration of ERNs into national healthcare systems (JARDIN)" (ISS fasc EA19), aimed at testing the effective integration of European reference network into national health care system and the Scientific Coordinator for two units in the project "PharmaHUB for drug repositioning in rare pediatric nervous system diseases" (ISS fasc DA77), funded by the Development and Cohesion Plan (PSC - Traiettorie 4, Biotecnologia, bioinformatica e sviluppo farmaceutico). In this context, I coordinate 33
------------------------------	---

	staff units across the National Centre for Rare Diseases, the Training Service, the National Centre for Disease Prevention and Health Promotion, and the Neuroscience Department of the Istituto Superiore di Sanità. Since 2018, I have also been the Head of the Temporary Interdepartmental Structure on Undiagnosed Rare Diseases at the Istituto Superiore di Sanità, involving the valuable participation of about forty staff members from 10 different Departments, Centers, and Services. As director and scientific head, I participate in national and international projects on undiagnosed rare diseases. For several years, I have served as the Scientific Coordinator for several rare disease registries (e.g., Cystic Fibrosis, Idiopathic Pulmonary Fibrosis, Tuberous Sclerosis, Sturge-Weber Syndrome, Lennox-Gastaut Syndrome, among others), coordinating and managing data collection and analysis activities from IRCCS hospitals and healthcare facilities throughout all Italian regions. This work contributes to expanding knowledge on epidemiology and natural history of some rare and ultra-rare diseases. These activities are carried out in constant collaboration with major patient associations and federations for rare diseases. I am involved daily in defining objectives, strategies, and resources, monitoring activity progress, evaluating results, and contributing to the essential (though never sufficient) promotion of awareness on rare diseases and undiagnosed rare diseases at both national and international levels, including in low- and middle-income countries. I enjoy working in professionally and culturally diverse environments and fostering collaboration among various partners. The experiences summarized here have enabled me to develop significant managerial skills and establish numerous institutional relationships, building a broad and solid network of multisectoral experts.
Institutional Activities	I participate in various working groups, commissions, committees, and national and international projects, often representing the Institute at Ministries, European institutions, and important institutional forums, with the aim of promoting the many activities related to rare and undiagnosed diseases. I also contribute to the development of specific international Recommendations, such as those regarding actions to be taken for undiagnosed rare diseases, currently being developed within the framework of the “Joint Action on integration of ERNs (European Reference Networks) into national healthcare systems (JARDIN, ISS fasc. EA19),” for which I am the Referent for the Istituto Superiore di Sanità. I am continuously involved in training initiatives, public outreach, interviews, and teaching activities at university master’s programs, conferences, courses, and university specialization schools, demonstrating my ongoing commitment to promoting and supporting the dissemination of rare disease topics.
Educational and Professional Qualifications	I earned my degree (<i>cum laude</i>) in Biological Sciences in 1999 from Roma Tre University, attending the Laboratory of Genetics and Environmental Mutagenesis directed by Prof. Caterina Tanzarella. In 2003, I obtained my specialization diploma in Applied Genetics (Cytogenetics and Molecular Genetics) (<i>cum laude</i>) from Sapienza University of Rome. I am invited as a lecturer in <i>first</i> and <i>second level</i> master’s programs on rare diseases, undiagnosed rare diseases, and disease registries (e.g., Master universitario di I Livello in “Malattie Rare” CMID – Centro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d’Aosta), which confirms my continuous professional development and interdisciplinary approach. I participate as an expert in national and international committees. I have attended numerous specialization courses related to my daily work, as well as courses to acquire qualifications useful for managing responsibilities in occupational safety (e.g., Responsabile e Addetto dei Servizi di Prevenzione e Protezione in Pubblica Amministrazione e Istruzione: INAIL, 2009 –2010). Since 2020, I have been appointed as the Data Protection Officer pursuant to Article 29 of the EU Regulation 2016/679 and Article 2-quaterdecies of Legislative Decree no. 196/2003 (Decreto del Presidente dell’Istituto Superiore di Sanità n. 37/2020) for the National Centre for Rare Diseases.
Scientific Publications	I have published numerous articles in national and international peer-reviewed scientific journals on rare diseases and undiagnosed rare diseases. These articles mainly focus on i) monitoring and surveillance activities through data collected from disease registries (example “<i>The Italian registry for patients with Prader–Willi syndrome</i>” Salvatore M. et

	al. 2023), ii) clinical and experimental research aimed at improving knowledge of molecular mechanisms, genetics, genomics, and the natural history of rare diseases (example, “<i>Novel TONSL variants cause SPONASTRIME dysplasia and associate with spontaneous chromosome breaks, defective cell proliferation and apoptosis</i>” Micale et al. 2020), and iii) national and international efforts to streamline and standardize approaches to rare and undiagnosed diseases (example, “<i>A global survey about undiagnosed rare diseases: perspectives, challenges, and solutions</i>” Baldovino et al. 2025). Each work is the result of valuable collaborations not only with clinicians and researchers but also with stakeholders (people affected by rare diseases), who have often guided and undoubtedly enriched the outcomes. I am also the author of “grey literature” in the form of chapters in scientific volumes and reports on topics related to rare diseases.
--	--

I would like to provide a brief explanation regarding some of the untranslated titles in my CV. Some titles have been intentionally left in their original language. This is because there is not always a direct English equivalent, and literal translations may distort the meaning or create ambiguity. By retaining the original terms, I aim to more accurately reflect my background and ensure a clearer understanding of the academic and professional context in which these roles were held.

LIST OF TITLES

Scientific publications & related activities (Art. 6, Cat. 1 - *Avviso Decreto n. 113/2025*)

Brief Index:

1. Scientific Publications
2. Technical Reports
3. Dissemination & Scientific Communication Activities on Rare Diseases (newsletters, reports, communication groups)
4. Member of Editorial Boards, Peer Reviews for Scientific Journals, Review Certificates
5. Scientific website curator

1. Scientific Publications

	<i>Currently under revision</i> 1. J Semenchuk, Y Nait, SC Charman , SB Carr, J Duckers, SY Cheng, BC Marshall, A Faro, A Elbert, CH Goss, PR Burge, C Colombo, M Salvatore, N Kashirskaia, L Kirwan, PG Middleton, L Naehrlich, MD PastorVivero, A Jung, E Bakkeheim, A Zolin, A Orenti, DD Zomer-van Ommen, M Zampoli, AL Stephenson on behalf of the Global CF Registry Collaboration. Outcomes of SARS-CoV-2 Infection Post-solid Organ Transplantation in the Cystic Fibrosis Population. <i>Submitted JCF-D-25-00322 Peer-reviewed</i> 2. G Buoncuore, M Salvatore§, A Rocchetti, L Facciaroni1, E Veneselli, M Elia, S Russo, M Armando, M Germano, T Prisco, S Sartori, G Marinella, R Battini, G Gobbi, P Torreri, Angelman Syndrome Registry working group. The Italian Angelman Syndrome Registry (IReAS): a tool for standardized data collection and genotype-phenotype analysis <i>Submitted AEP-S-25-01141 § corresponding author Peer-reviewed</i> 3. M. Salvatore§, G. Campagna, A Amato, D Pierannunzio, P Ripani, G Taccetti, B Fabrizzi, F Majo and R Padoan. Pregnancies in women with cystic fibrosis in the era of CFTR modulators: current challenges and future perspectives. Insights from the italian cystic fibrosis registry. Peer-reviewed <i>Submitted JCF-S-25-00371. § corresponding author</i> 4. Grugni G. Rocchetti A, bucolo C, [...] Salvatore M, et al. Understanding the Burden of Endocrine and Metabolic Disorders in Prader-Willi Syndrome: Data from the Italian Registry <i>Submitted JCLINENDOMETAB-S-25-03179 Peer-reviewed</i> 5. Marco Salvatore§, Adele Rocchetti, Giorgia Buoncuore, Claudia Rendeli, Margherita Capriati, Maria Taverna, Tiziana Redaelli, Alessandra Leo, Raffaella Bruno, Maria Cristina
--	---

2025

	Dieci, Paola Torrieri & Spina Bifida Registry Group. The Italian spina bifida registry: insights from the first 1,000 patient data. Orphanet Journal of Rare Diseases. Submitted. OJRD-D-25-00487. § corresponding author Peer-reviewed <i>Published</i> - Bottillo I, De Luca C, Cordella A, Passeri M, Salvatore M, Fortugno P, Leonardi S, Dofcaci A, Sciarra L, Romano S, Musumeci MB, Autore C, Grammatico P, Brancati F. Cardiological Manifestations in Males and Females Affected by NAA10-Related Disease. Am J Med Genet A. 2025 Apr 30:e64096. doi: 10.1002/ajmg.a.64096. Epub ahead of print. PMID: 40304357. Peer-reviewed - De Luca C, Di Daniele A, Marziali S, Picone S, Salvatore M, Folino G, Fortugno P, De Paulis R, Brancati F. Sinus of Valsalva Aneurysm Is a Major Feature of FLNA (Filamin A) Loss-of-Function Variants. JACC Case Rep. 2025;30(5):103022. doi: 10.1016/j.jaccas.2024.103022. PMID: 40054919. Peer-reviewed - Baldovino S, Sciascia S, Carta C, Salvatore M, Cellai LL, Ferrari G, Lumaka A, Groft S, Alanay Y, Azam M, Baynam G, Cederroth H, la Paz EMC-d, Dissanayake VHW, Giugliani R, Gonzaga-Jauregui C, Hettiarachchi D, Kvlivdze O, Landoure G, Makay P, Meleggh B, Ozbek U, Pagava K, Puri RD, Romero VI, Scaria V, Jamuar SS, Shotelersuk V, Roccatello D, Gahl WA, Wiafe SA, Bodamer O, Posada M and Taruscio D (2025) A global survey about undiagnosed rare diseases: perspectives, challenges, and solutions. Front. Public Health 13:1510818. doi: 10.3389/fpubh.2025.1510818 Peer-reviewed - Domenica Taruscio, Claudio Carta, Simone Baldovino, Savino Sciascia, Marco Salvatore. Il network internazionale per le malattie non diagnosticate: un impegno globale per la ricerca e la diagnosi nelle malattie rare. MR La Rivista Italiana delle Malattie Rare anno IX(1), 2025
2024	P. Torrieri, M. Salvatore, P. Salerno, D. Taruscio. Prevenzione ed epidemiologia. 3:11-15, 2024. In: Spina bifida: aspetti clinici e riabilitativi. A. Ferrari, T. Redaelli, A. Leo. Edi – Ermes Ed. 2024 Peer-reviewed - D Taruscio, M Salvatore, A Lumaka, C Carta, et al. Undiagnosed diseases: Needs and opportunities in 20 countries participating in the Undiagnosed Diseases Network International. In: Vineis, P., ed. (2024). Frontiers in Public Health: Editor's pick 2022-23. Lausanne: Frontiers Media SA. doi: 10.3389/978-2-8325-5389-3. Emerging Public Health Issues. Peer-reviewed - Amato A, Campagna G, Fabrizzi B, Galici V, Majo F, Padoan R, Ripani P, Salvatore M, Taccetti G & Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica. Gravidanza e parto in donne FC nell'era dei modulatori: i dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica. Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica. 2024, 21(2): 11-15 J. Semenchuk, Y Naito, SC Charman, SB Carr, SY Cheng, BC Marshall, A Faro, A Elbert, HH Gutierrez, CH Goss, B Karadag, PR Burgel, C Colombo, M Salvatore, R Padoan, et al. Impact of COVID-19 infection on lung function and nutritional status amongst individuals with cystic fibrosis: a global cohort study. Journal of Cystic Fibrosis 23 (2024) 815–822. Peer-reviewed D. Salvatore, R. Padoan, A. Amato, M. Salvatore, G. Campagna. Nutritional trends in cystic fibrosis: insights from the Italian Cystic Fibrosis Patient Registry. Journal of Clinical Medicine 2024;13(13):3652. doi: 10.3390/jcm13133652 Peer-reviewed - 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. Epidemiol Prev. 2024 Mar-Apr;48(2 Suppl 2):1-41. doi: 10.19191/EP24.2.S2.031. *corresponding author Peer-reviewed - 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. Practical Laboratory Medicine. 40, May 2024, e00403 Peer-reviewed
2023	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). Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica. 2023, 20(3):9-11

	18. 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 19. S Sciascia, D Roccatoello, 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. Peer-reviewed 20. 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. Peer-reviewed 21. 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 22. 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 23. 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 24. 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 Roccatoello, 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>Front. Public Health</i> 11:1079601. doi: 10.3389/fpubh.2023.1079601 Peer-reviewed 25. M. Salvatore*, P. Torrerri, 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 Peer-reviewed
2022	26. 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 27. 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 28. 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 29. 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 Peer-reviewed

	30. 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 31. 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 Kashirskaia, 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, LVR 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. Peer-reviewed 32. 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 33. 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 Peer-reviewed 34. 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 Peer-reviewed 35. 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 Sanità, Rome) <i>Human Genetics and Genomics Advances</i> 3, 100072, January 13, 2022. https://doi.org/10.1016/j.xhgg.2021.100072 Peer-reviewed
2021	36. 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 37. 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 Peer-reviewed 38. 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. 39. 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

40. 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 **Peer-reviewed**
41. 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 **Peer-reviewed**
42. 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 **Peer-reviewed**
43. 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. **Peer-reviewed**
44. 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. **Peer-reviewed**
45. **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>
46. 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*.
47. **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*
48. 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/7>
49. 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 Hatziagorou, F Diamantea, 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> **Peer-reviewed**
50. 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 Naehrlich, 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. **Peer-reviewed**
51. 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> **Peer-reviewed**
52. 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. <i>Journal of Cystic Fibrosis</i>, 2021; S1569-1993(21)00027-8. doi: 10.1016/j.jcf.2021.01.008. Peer-reviewed 53. 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 Peer-reviewed
2020	54. 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. Brodlić. 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 Peer-reviewed 55. 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 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 Peer-reviewed 56. 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 Peer-reviewed 57. 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 Peer-reviewed 58. 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 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> Peer-reviewed 59. 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 60. 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 61. 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>. 62. 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.*<i>corresponding author</i> Peer-reviewed 63. 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 Peer-reviewed
2019	64. 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 65. 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 Peer-reviewed
2018	66. 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 Peer-reviewed 67. F. Brancati, L. Camerota, E. Colao, V. Vega-Warner, [...], Undiagnosed Disease Network Italy*. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. <u>*Undiagnosed Disease Network Italy:</u> 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. Peer-reviewed 68. 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 Peer-reviewed 69. 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 Peer-reviewed 70. 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. Peer-reviewed 71. 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. Peer-reviewed 72. 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 Peer-reviewed 73. 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. Peer-reviewed 74. 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. Peer-reviewed 75. 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 Peer-reviewed
2017	76. 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 Peer-reviewed 77. Taruscio D., Florida 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 Peer-reviewed
2016	78. M. Salvatore*, G. Florida, 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> Peer-reviewed 79. M. Salvatore*, G. Florida, 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> Peer-reviewed 80. G. Florida, 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. 81. A. Amato, L. Ferrigno, M. Salvatore, V. Toccaceli. Italian Cystic Fibrosis Register - Report 2010. <i>Epidemiol Prev</i> 40(2), 2016. Peer-reviewed
2015	82. 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. Peer-reviewed 83. Federica Censi, Fabrizio Tosto, Maria Chiara de Stefano, M. Salvatore, Giovanna Florida, Domenica Taruscio. Controllo esterno di qualità dei test genetici: educazione e formazione. Rapporti ISTISAN 15/18. Pp101-103 https://publ.iss.it/ITA/Items/GetPDF?uuiid=a690ae27-cb0a-4b84-bfb7-5816a5edd3bd 84. Giovanna Florida, M. Salvatore, Federica Censi, Fabrizio Tosto, Maria Chiara de Stefano, Daniele Savino, Domenica Taruscio. Controllo esterno di qualità dei test genetici e test del sudore. Rapporti ISTISAN 15/18. Pp 72-82 https://publ.iss.it/ITA/Items/GetPDF?uuiid=41a3713d-f730-427a-a4c5-e9af058e6d2c
2014	85. 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. Florida, 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 Peer-reviewed 86. 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	87. F. Censi, F. Tosto, G. Florida, 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. Peer-reviewed 88. 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	89. 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. Peer-reviewed
2011	90. 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. Peer-reviewed 91. 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 Peer-reviewed 92. D. Taruscio, P. Carbone, A. Magrelli, M. Salvatore. Riflessioni sulle malattie rare ambiente – correlate. <i>Il Cesalpino</i> 27: 33-43, 2011 Peer-reviewed
2010	93. 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 Peer-reviewed 94. 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 95. 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. Peer-reviewed 96. 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 Peer-reviewed 97. 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 Peer-reviewed
2009	98. 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> 99. 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. Peer-reviewed 100. 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	101. 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. Peer-reviewed 102. 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. Peer-reviewed 103. 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. Peer-reviewed 104. 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. 105. D.Taruscio and M. Salvatore. Workshop. Projects on rare diseases funded within the bilateral agreement Italy (Istituto Superiore di Sanità) and USA (NIH, Office for Rare Diseases) on joint research and development of public health actions. Abstract Book. ISSN 0393-5620. ISTISAN Congressi 08/C10 106. M. Salvatore, D. Pierannunzio, A. Trama, P. Carbone, et al. Folati: mattoni per la vita! un progetto di educazione sanitaria per promuovere l'assunzione di acido folico e prevenire i difetti congeniti del tubo neurale. ISSN 0393-5620 ISTISAN Congressi 08/C9 pp 19-20
2007	107. 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 Peer-reviewed 108. 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. Peer-reviewed 109. D.Taruscio and M. Salvatore. Rare Diseases and Orphan Drugs. Abstract Book. ISSN 0393-5620 ISTISAN Congressi 07/C8. 110. D.Taruscio and M. Salvatore. Network Italiano Promozione Acido Folico Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. ISSN 0393-5620 ISTISAN Congressi 07/C6
2005	111. 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 Peer-reviewed.
2004	112. 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. Peer-reviewed
2002	113. 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. Peer-reviewed 114. 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. 115. 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
2001	116. 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

2025	117. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (year 2023). Year of publication: 2024 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/250129_PR_Highlights.pdf
2024	118. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (year 2022). Year of publication: 2024 On behalf of Italian Cystic Fibrosis Registry: Rita Padoan, Marco Salvatore, Annalisa Amato, Gianluca Ferrari https://www.ecfs.eu/sites/default/files/Annual%20Report_2022_ECFSPR_20240603.pdf
2023	119. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	120. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	121. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	122. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	123. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	124. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	125. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	126. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	127. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (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	128. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (year 2012). 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	129. ECFSPR European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. <i>Annual data report</i> (year 2011). 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	130. Taruscio D, Salvatore M (Ed). ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità. Rapporti ISTISAN, 2010 10/2.

3. Dissemination & Scientific Communication Activities on Rare Diseases (newsletters, reports, communication groups)

2020 – present	131. 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 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)
2025	132. <i>Report at a glance. Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Rapporto anno 2023. Report rivolto ai pazienti FC (data pubblicazione 2025)</i> https://registroitalianofibrosicistica.it/wp-content/uploads/2025/02/RIFC_Report_at_a_glance_2023_DEF2.pdf A cura di: Annalisa Amato, Fabio Majo, Gianluca Ferrari, Giuseppe Campagna per Comitato tecnico RIFC Rita Padoan, Marco Cipolli, Benedetta Fabrizi, Armando Magrelli, Daniela Pierannunzio, Giovanni Taccetti, Marco Salvatore per Comitato scientifico RIFC
2024	133. <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	134. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2023</i> https://www.udninternational.org/newsletter-13
2022	135. <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 136. <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 137. <i>Undiagnosed Rare diseases International – UDNI Newsletter N.1 2022</i> https://www.udninternational.org/newsletter-12

2021	138. 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) 139. 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) 140. <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
-------------	---

141. *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_publicazioni
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
142. 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
143. 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
144. 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
145. 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
146. 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
147. 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

	148. 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 149. 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) 150. 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	151. <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 152. 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. 153. 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	154. <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 155. 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 Vitozzi, Gianluca Ferrari (Italy)

	156. 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 Mikko 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) 157. 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 Mikko 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) 158. 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 Mikko 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) 159. 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 Mikko Cederroth (Sweden), William Clyde Partin (Atlanta, GA) <i>Edited by:</i> Marco Salvatore, Agata Polizzi, Andrea Vittozzi, Gianluca Ferrari (Italy)
--	--

4. Member of Editorial Boards, peer reviews for Scientific Journals, Review Certificates

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/>

2025	160. Name of Journal: Canadian Respiratory Journal Certificate of peer review. 20/03/2025 Reference 8893074 161. Name of Journal: Epidemiologia & Prevenzione Certificate of peer review. 28/01/2025 Reference 776-Articolo-9389-1-4-20240620
2024	162. Name of Journal: Journal of Rare Diseases Certificate of peer review. 02/04/2024. Reference JORD-D-24-00019 163. Name of Journal: Oncology Reports Certificate of peer review. 16/02/2024. Reference: OR-306186
2023	164. Name of Journal: Experimental and Therapeutic Medicine Certificate of peer review. 20/12/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-21053-304566 165. Name of Journal: Oncology Letters Certificate of peer review. 10/11/2023. Spandidos publications. Reference: OL-27546-301895-03 166. Name of Journal: Molecular Medicine Reports Certificate of peer review. 05/10/2023. Spandidos publications. Reference: MMR-22502-297526

	167. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 22/08/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-20298-298241 168. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 01/06/2023. Spandidos publications. Reference: OL-27021-297597-03 169. Name of Journal: <i>Journal of Rare Diseases</i> Certificate of peer review. 09/05/2023. Journal Manuscript ID. Reference: JORD-D-23-00007R1 170. Name of Journal: <i>Epidemiologia & Prevenzione</i> Certificate of peer review. 02/04/2023 Journal Manuscript ID. Reference: 7026-1 171. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 31/03/2023. Spandidos publications. Reference: OL-26591-293436-03 172. Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 15/03/2023. Spandidos publications. Reference: IJMM-5713-291981 173. Name of Journal: <i>Cancer</i> Certificate of peer review. 10/03/2023. Reference: ID: cancers-2268478 174. Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 09/02/2023. Spandidos publications. Reference: BR-14307-292272-04 175. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 10/01/2023. Spandidos publications. Reference: MMR-22050-292128 176. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 10/01/2023. Spandidos publications. Reference: ETM-19520-291796
2022	177. Name of Journal: <i>Pharmaceutics</i> MDPI publishing group Certificate of peer review. 21/11/2022. Manuscript ID: pharmaceutics-2068359 178. Name of Journal: <i>Medicine International</i> Certificate of peer review. 14/11/2022. Spandidos publications. Reference: 289974 179. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 21/10/2022. Spandidos publications. Reference: OL-26074-289379-03 180. Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 19/09/2022. Spandidos publications. Reference: Esub 289093 181. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 18/08/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18948-280757 182. Name of Journal: <i>Cancers</i> Certificate of peer review. 11/07/2022. Manuscript ID: cancers-1795784. 183. Name of Journal: <i>Oncology letters</i> Certificate of peer review. 06/07/2022. Spandidos publications. Reference: OL-25690-286431 184. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 30/05/2022. Spandidos publications. Reference: ETM-18716-285666 185. Name of Journal: <i>Medicine International</i> Certificate of peer review. 20/05/2022.

	Spanditos publications. Reference: 285109 186. Name of Journal: <i>International Journal of Oncology</i> Certificate of peer review. 03/04/2022. Spanditos publications. Reference: 283792 187. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 01/03/2022. Spanditos publications. Reference: ETM-18280-282747 188. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 17/02/2022. Spanditos publications. Reference: OL-25203-282154-03 189. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 03/02/2022. Spanditos publications. Reference: OL-25175-281821-03 190. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 15/01/2022. Spanditos publications. Reference: MMR-21515-281677
2021	191. Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 16/12/2021. Spanditos publications. Reference: IJMM-5475-280612 192. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 21/11/2021. Spanditos publications. Reference: ETM-18051-280592 193. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 01/11/2021. Spanditos publications. Reference: MMR-21230-278200 194. Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 19/10/2021. Spanditos publications. Reference: BR-13730-279323-04 195. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 18/09/2021. Spanditos publications. Reference: OL-24894-278348-03 196. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i> Certificate of peer review. 23/08/2021. Spanditos publications. Reference: MMR-21082-276394 197. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 12/08/2021. Spanditos publications. Reference: ETM-17821-277508 198. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i> Certificate of peer review. 12/06/2021. Spanditos publications. Reference: ETM-17590-275244 199. Name of Journal: <i>World Academy of Sciences Journal</i> Certificate of peer review. 15/05/2021. Spanditos publications. Reference: 273939 200. Name of Journal: <i>Molecular and Clinical Oncology</i> Certificate of peer review. 09/05/2021. Spanditos publications. Reference: MCO-16815-274323 201. Name of Journal: <i>Biomedical Reports</i> Certificate of peer review. 21/04/2021. Spanditos publications. Reference: BR-13462-272216 202. Name of Journal: <i>Journal of Molecular Medicine</i> Certificate of peer review. 02/04/2021. Spanditos publications. Reference: 5266/270558-IJMM 203. Name of Journal: <i>Oncology Letters</i> Certificate of peer review. 30/03/2021. Spanditos publications. Reference: OL-24319-272664 204. Name of Journal: <i>Molecular and Clinical Oncology</i> Certificate of peer review. 21/03/2021. Spanditos publications. Reference: MCO-16610-271990-05 205. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i>. Certificate of peer review. 13/03/2021.

	Spanditos publications. Reference: ETM-17276-271590 206. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i>. Certificate of peer review. 17/01/2021. Spanditos publications. Reference: ETM-17058-269142 207. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i>. Certificate of peer review. 02/01/2021. Spanditos publications. Reference: ETM-17058-269142
2020	208. Name of Journal: <i>International Journal of Molecular Medicine</i>. Certificate of peer review. 07/12/2020. Spanditos publications. Reference: 4806/254975-IJMM 209. Name of Journal: <i>Molecular Medicine Reports</i>. Certificate of peer review. 23/11/2020. Spanditos publications. Reference: MMR-20111-266535 210. Name of Journal: <i>Experimental and Therapeutic Medicine</i>. Certificate of peer review. 01/09/2020. Spanditos publications. Reference: ETM-16029-260265

5. Scientific website curator

 Registro Italiano Fibrosi Cistica	211. www.registroitalianofibrosicistica.it/ . The Italian Cystic Fibrosis registry website
 UDNI Undiagnosed Network International	212. www.udninternational.org The International Undiagnosed Rare Disease Network official website
 #RARAMENTE LA NEWSLETTER DEDICATA ALLE MALATTIE RARE	213. https://www.malattierare.gov.it/ Participation in the drafting of short outreach articles on activities related to research projects or conferences on rare and undiagnosed diseases.

INSTITUTIONAL ACTIVITIES

(Art. 6, Cat. 2 - Avviso Decreto n. 113/2025)

Brief Index:

1. Participation in National and International Commissions and Committees
2. Parliamentary Inquiries
3. Sole Project Manager (RUP)
4. Member of Evaluation Committees for Awarding Collaboration Assignments at the Istituto Superiore di Sanità
5. Scientific Responsible of scientific agreement between Istituto Superiore di Sanità and other Parties

1. Participation in National and International Commissions and Committees

2024– present	214. EURORDIS (Rare Disease Europe) Undiagnosed Multi-Stakeholder Task Force Invited member 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	215. European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR) Steering Committee Italian Alternate Representative Member 216. Global Cystic Fibrosis Registry Harmonization Group Member 217. Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Prader Willi Fasc. W9I Member of the scientific committee 218. Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Angelman Fasc. X72 Member of the scientific committee 219. Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per malattia di Lesch-Nyhan Fasc. W8C

	220. Member of the scientific committee Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Mowat-Wilson Fasc. AB36 221. Member of the scientific committee Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Pitt-Hopkins Fasc. AB15 222. Member of the scientific committee Accordo di collaborazione scientifica: Registro italiano per la sindrome di Sturge-Weber Fasc. BA83 Member of the scientific committee
2020 (marzo – maggio)	223. Rare diseases and COVID-1 Nomina del Presidente dell’Istituto Superiore di Sanità (prof. Silvio Brusaferro) a membro del gruppo decreto ISS N°76/2020, 29/04/2020
2018 – present	224. Piattaforma RegistRare per lo sviluppo di registri nazionali per le malattie rare Member of the scientific committee http://www.registrare.org/
2016 – present	225. Accordo di collaborazione scientifica - <i>Istituto Superiore di Sanità,</i> - <i>Società Italiana Fibrosi Cistica,</i> - <i>Lega Italiana fibrosi Cistica,</i> - <i>Centri di riferimento per la Fibrosi Cistica,</i> - <i>Centri di Supporto per la Fibrosi Cistica</i> - <i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i> Registro Italiano Fibrosi Cistica ISS Decree DRE 20/10/2016-0000454 ISS Decree DRE 02/04/2024-0014464 www.registroitalianofibrosicistica.it/ Scientific Responsible Member of the scientific committee
2014 – present	226. Progetto Nazionale controllo esterno di qualità del test del sudore per la fibrosi cistica. Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015 Istituto Superiore di Sanità – Roma Project coordinator
2001 – 2019	227. Progetto nazionale per la standardizzazione e l’assicurazione di qualità dei test genetici. Gazzetta Ufficiale – Serie Generale – n. 82 del 9 aprile 2015 Istituto Superiore di Sanità – Roma Member of the coordination committee
2014 – present	228. Undiagnosed Rare Diseases Network International (UDNI) Official Member of the network 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	229. 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”). Member of the project working group 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	230. European Joint Programme on Rare Diseases Member 2nd Writing Meeting ENSA Paris-Val de Seine February 5-6, 2018, Paris, France

2017	231. <i>Funders' Meeting on the European Joint Programme Co-fund on Rare Diseases</i> European Commission Directorate-General for Research & Innovation Member 1st Writing Meeting October 17 th , 2017, Bruxelles
2015	232. <i>European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSPR)</i> Steering Group Meeting. 11 – 12 June 2015, Bruxelles 233. <i>European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSPR)</i> Steering Group Meeting. 29 and 30 January 2015, Barcelona
2008 – 2014	234. Management Board network europeo European Molecular Quality Network (EMQN) Alternate member (membro ufficiale italiano dr.ssa D. Taruscio) (www.emqn.org/)
2014	235. <i>European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSPR)</i> Steering Group Meeting 12-13 June 2014, Gothenburg 236. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Manchester, May, 2014 237. <i>European Cystic Fibrosis Society Patients Registry (ECFSPR)</i> Steering Group Meeting 23-24, January 2014, Leuven (BE)
2013	238. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Manchester, December, 2013 239. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Florence, May, 2013
2012	240. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Leuven, December, 2012 241. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Manchester, May, 2012
2011	242. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Dublin, June, 2011 243. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting <i>Geneva, December, 2011</i>
2010	244. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Geneva, December, 2010 245. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting <i>Rome, June, 2010</i>
2009	246. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Paris, November, 2009 247. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Management Review Meeting Leuven, May, 2009
2008	248. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN)

	Management Review Meeting Dublin, November, 2008 249. The European Molecular Genetic Quality Network (EMQN) Annual Management Review Meeting The Netherlands Amsterdam, May 2008
2007	250. 5 th Eurobiobank network Annual Meeting and treat-NMD WP04.1 Board Meeting Paris, 10-11 May, 2007
2005	251. Network for test development harmonization, validation and standardization of services. Genetic; Testing in Europe – FP6 Network of Excellence. EQA providers meeting Frankfurt am Main, October, 2005.

2. Parliamentary Inquiries

2013	252. Interrogazione Parlamentare N° 4-17809 dell'On. Reguzzoni. La Sindrome di Cornelia De Lange (CdLS). <i>Protocollo Presidenza ISS 5396. Anno 2013.</i> 253. Interrogazione Parlamentare N° 4-18055 dell'On. Reguzzoni. Promozione dell'attività di ricerca sulla malattia di Rendu-Osler-Weber nota anche come telangectasia emorragica ereditari (HHT – Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia). <i>Protocollo Presidenza ISS 4416. Anno 2013.</i> 254. Interrogazione Parlamentare N° 4-18009 dell'On. Reguzzoni. Il retinoblastoma. <i>Protocollo Presidenza ISS 5399. Anno 2013.</i>
------	--

3. Sole Project Manager (RUP)

2025	255. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'acquisto del rinnovo della licenza Governativa Annuale del software Prosuite (in uso presso ISS – Servizio Formazione) DATA. 31/03/2025 Decreto n.1221/2025 256. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento del servizio di organizzazione convegno. DATA. 11/02/2025 Decreto n. 394/2025 257. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento di materiale divulgativo. DATA. 04/02/2025 Decreto n. 297/2025 258. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento del servizio di catering. DATA 31/01/2025 Decreto n. 238/2025 259. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento del servizio di iscrizione al programma di formazione della dr.ssa A.G.E., per l'Istituto superiore di Sanità Decreto n.2614/2025
2024	260. Nomina di RUP per la predisposizione, coordinamento ed espletamento della procedura finalizzata all'affidamento del servizio del test del Sudore – Controllo Esterno di Qualità (CEQ). DATA. 13/08/2024 Decreto n.2412/2024
2023	261. Nomina di RUP CIG: ZE43C57730. DATA. 05/09/2023 262. Nomina di RUP CIG: ZA23A55CC2. DATA. 17/04/2023 263. Nomina di RUP CIG: ZC13A16195. DATA. 13/04/2023
2022	264. Nomina di RUP CIG: Z5A360CD97. DATA. 19/08/2022 265. Nomina di RUP CIG: Z6B37807D0. DATA. 12/04/2022
2022	266. Nomina di RUP CIG: Z5A360CD97. DATA. 19/04/2022. Trattativa Diretta N. 2104026
2021	267. Nomina di RUP CIG: ZF23342DF0. DATA. 24/09/2021.
2020	268. Nomina di RUP CIG: Z392E82AB7. DATA. 29/09/2020

	269. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z2C2E2A938. DATA. 04/09/2020
	270. <i>Nomina di RUP</i> CIG: ZF82D411B6. DATA 09/06/2020
	271. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z9D2CD7F36. DATA. 29/04/2020
2019	272. <i>Nomina di RUP</i> CIG: ZCE28F1BD6. DATA. 24/06/2019
	273. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z252823430. DATA. 19/04/2019
2018	274. <i>Nomina di RUP</i> CIG: ZCB2643E9A. DATA: 12/12/2018
	275. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z1925D5BC9. DATA: 20/11/218
	276. <i>Nomina di RUP</i> CIG: ZDD2491125. DATA: 02/08/2018
	277. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z4824DA47. DATA: 01/03/2018
	278. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z742294472. DATA: 01/03/2018
2017	279. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z3F2001EB6. DATA: 22/09/2017
	280. <i>Nomina di RUP</i> CIG: Z7F1FD1DA0. DATA: 07/09/2017

4. Member of Evaluation Committees for Awarding Collaboration Assignments at the Istituto Superiore di Sanità

2024	281. Pubblico concorso, per titoli e colloquio, per il conferimento di una borsa di studio per laureati BS SCIC 2024 01 Decreto del Presidente n. 49/2024 del 19.04.2024 <i>Membro della commissione di valutazione.</i> 282. Selezione pubblica, per titoli e prova-colloquio, per l'assunzione, con contratto a tempo determinato, di n. 1 unità di personale con il profilo di Ricercatore – III livello professionale dell'Istituto Superiore di Sanità Decreto del Presidente n.54 del 24.4.2024 TD RIC CNMR 2024 01 <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
2023	283. Selezione pubblica, per titoli e prova-colloquio, per l'assunzione, con contratto a tempo determinato di n. 1 unità di personale con il profilo di Ricercatore – III livello professionale dell'Istituto Superiore di Sanità TD TD RIC CNMR 2023 02. Decreto del Commissario Straordinario n. 47/2023 del 01.12.2023 <i>Membro della commissione di valutazione.</i> 284. Selezione pubblica, per titoli e prova-colloquio, per l'assunzione, con contratto a tempo determinato di n. 1 unità di personale con il profilo di Ricercatore – III livello professionale dell'Istituto Superiore di Sanità TD RIC CNMR 2023 01. Decreto del Commissario Straordinario n. 46/2023 del 01.12.2023 <i>Membro della commissione di valutazione.</i> 285. Selezione pubblica, per titoli e prova-colloquio, per l'assunzione, con contratto a tempo determinato, di n. 1 unità di personale con il profilo di Collaboratore tecnico – VI livello professionale dell'Istituto Superiore di Sanità TD CTER CNMR 2023 01 Decreto del Commissario Straordinario n. 45/2023 del 01.12.2023 <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
2008	286. Fascicolo di riferimento 8M06 Avviso A, B e C data di commissione: 13/06/2008 Decreto di nomina del Direttore degli Affari Amministrativi e delle risorse economiche dell'Istituto Superiore di Sanità <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
2007	287. Fascicolo di riferimento 526R Avviso A e B data di commissione: 19/10/2007 Decreto di nomina del Direttore degli Affari Amministrativi e delle risorse economiche dell'Istituto Superiore di Sanità <i>Membro della commissione di valutazione.</i> 288. Fascicolo di riferimento 526R Avviso A e B data di commissione: 15/11/2007 Decreto di nomina del Direttore degli Affari Amministrativi e delle risorse economiche dell'Istituto Superiore di Sanità <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
2006	289. Fascicolo di riferimento 526R Avviso A e B data di commissione: 31/08/2006

	Decreto di nomina del Direttore degli Affari Amministrativi e delle risorse economiche dell'Istituto Superiore di Sanità <i>Membro della commissione di valutazione.</i>
--	---

5. Scientific Responsible of scientific agreement between Istituto Superiore di Sanità and other Parties

2025 – 2030	290. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità, - Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili, - Respiriamo Insieme APS, - Associazione Liberi dall'asma Realizzazione registro italiano per le forme di ASMA grave in età pediatrica. <i>Fasc. EC43</i> Scientific Responsible Tot. Budget 25.000,00 €
2025 – 2030	291. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità - Lega Italiana fibrosi Cistica Promozione e la implementazione delle attività correlate con il Registro Italiano Fibrosi cistica (RIFC). <i>Fasc. EC50</i> Scientific Responsible Tot. Budget 50.000,00 €
	292. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità - IPHNET Italian Pulmonary Hypertension NETwork E.T.S. Promozione e la implementazione delle attività correlate con il Registro Italiano Ipertensione polmonare arteriosa Scientific Responsible Firma accordo Presidente Istituto Superiore di Sanità 29/11/2024
2020 – 2024 2024 – 2027	293. Accordo di collaborazione scientifica - 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, - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Registro Italiano Fibrosi Cistica Scientific Responsible ISS Decree DRE 20/10/2016-0000454 ISS Decree DRE 02/04/2024-0014464 www.registroitalianofibrosicistica.it/
2020 – 2025	294. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sclerosi tuberosa <i>Fasc. ISS AA47</i> Scientific Responsible <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i>
2021 – 2026	295. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Struge Weber <i>Fasc. ISS BA83</i> Scientific Responsible <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> 296. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS

	Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Lennox Gestaut Fasc. ISS BA73 Scientific Responsible <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i> 297. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla fibrosi polmonare idiopatica Fasc. ISS BA74 Scientific Responsible <i>Tot. Budget: 25.000,00 €</i>
--	--

MANAGERIAL EXPERIENCE

(Art. 6, Cat. 3 - Avviso Decreto n. 113/2025)

Brief index:

1. Director – Interdepartmental Structure for Undiagnosed Rare Diseases (Istituto Superiore di Sanità)
2. Assignment of Deputy Director – National Centre for Rare Diseases, ISS
3. Data Protection Delegate for the National Centre for Rare Diseases
4. Scientific Projects & Agreements
5. Tutoring and Training Activities

1. Director – Interdepartmental Structure Undiagnosed Rare Diseases (Istituto Superiore di Sanità)

2018 (novembre) – present	298. Istituto Superiore di Sanità – Italy Unità di personale coinvolto: >30; Centri/Dipartimenti/Servizi coinvolti: 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. Assignment of Deputy Director – National Centre for Rare Diseases, ISSS

2022 (Agosto)	299. Assignment of Deputy Director Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
2025 (15/07-25/07)	300. Assignment of Deputy Director Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

3. Data Protection Delegate for the National Centre for Rare Diseases

2020 – present	301. 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
-----------------------	---

4. Scientific Project & Agreement

2024 – 2026	302. 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 WP2 communication WP7 undiagnosed rare diseases ISS Coordinator
--------------------	--

	CUP I83C24000200006; Grant Agreement 101129863 Fasc. EA19 ISS Total Budget: 99.000,00 €
2023 – 2027	303. 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 Fasc. DA77 Total Project Budget: 32.225.537,00 € ISS Total Budget: 3.046.250,00 €
2022 – 2023	304. 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) Unità coinvolte: - Associazione Rete Italiana Salute dell'Età evolutiva (Rete IDEA) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (<i>Coordinatore</i>) - Istituto di ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS - Ospedale San Giovanni Bosco, Torino ISS Scientific Coordinator Fasc. CA75
2018 – 2020	305. Progetto: Malattie rare senza diagnosi <i>Farminindustria – ISS agreement</i> ISS Scientific Coordinator Fasc. N. X7E Tot. Budget: 50.000,00 €
2016 – 2019	306. Progetto: Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project <i>Ministry of Foreign Affairs and International Collaboration</i> Fasc. MAE, PGR00229 ISS Scientific Coordinator Tot. Budget: 40.000,00 €
2010 – 2014	307. Progetto: MicroRNA as predictive biomarkers in hepatoblastoma <i>Italy – USA Bilateral Agreement</i> Fasc. 11US/35 Scientific Responsible ISS Total Budget: 94.000,00 €
2025 – 2030	308. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità, - Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili, - Respiriamo Insieme APS, - Associazione Liberi dall'asma Realizzazione registro italiano per le forme di ASMA grave in età pediatrica. <i>Fasc. EC43</i> Scientific Responsible Tot. Budget 25.000,00 € (Title reference number 290)
2025 – 2030	309. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità - Lega Italiana fibrosi Cistica

	Promozione e la implementazione delle attività correlate con il Registro Italiano Fibrosi cistica (RIFC). <i>Fasc. EC50</i> Scientific Responsible Tot. Budget 50.000,00 € <i>(Title reference number 291)</i>
	310. Accordo di collaborazione scientifica - Istituto Superiore di Sanità - IPHNET Italian Pulmonary Hypertension NETwork E.T.S. Promozione e la implementazione delle attività correlate con il Registro Italiano Ipertensione polmonare arteriosa Scientific Responsible Firma accordo Presidente Istituto Superiore di Sanità 29/11/2024 <i>(Title reference number 292)</i>
2020 – 2024 2024 – 2027	311. Accordo di collaborazione scientifica - 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, - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Registro Italiano Fibrosi Cistica Scientific Responsible ISS Decree DRE 20/10/2016-0000454 ISS Decree DRE 02/04/2024-0014464 www.registroitalianofibrosicistica.it/ <i>(Title reference number 293)</i>
2020 – 2025	312. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sclerosi tuberosa Fasc. ISS AA47 Scientific Responsible Tot. Budget: 25.000,00 € <i>(Title reference number 294)</i>
2021 – 2026	313. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Struge Weber Fasc. ISS BA83 Scientific Responsible Tot. Budget: 25.000,00 € <i>(Title reference number 295)</i> 314. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità - IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla sindrome di Lennox Gestaut Fasc. ISS BA73 Scientific Responsible Tot. Budget: 25.000,00 € <i>(Title reference number 296)</i> 315. <i>Accordo di collaborazione scientifica</i> - Istituto Superiore di Sanità

	- IRCCS Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla fibrosi polmonare idiopatica Fasc. ISS BA74 Scientific Responsible Tot. Budget: 25.000,00 € (Title reference number 297)
--	---

5. Tutoring and Training Activities

2025	316. Tutor studente Anno accademico: 2024-25 Master di I livello in Malattie rare Università degli Studi di Torino
2016 - 2017	317. 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
2013- 2013	318. 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	319. 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	320. 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	321. 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	322. 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

Educational and Professional Qualifications

(Art. 6, Cat. 4 - Avviso Decreto n. 113/2025)

Brief Index:

1. Education
2. Professional Experience and Appointments
3. Awards / Recognitions
4. Teaching in Academic Courses and Training Programs
5. Lectures at the Hospital Medical School (www.smorrl.it)
6. Scientific Committees and Organizing Secretariats in Conferences / Press Conferences / Meetings / Webinars / National and International Forums
7. Speaker at Conferences / Press Conferences / Meetings / Webinars / National and International Forums
8. Professional Training Courses

1. Education

1999 – 2003	323.	1999 – Degree in Biological Sciences (<i>cum laude</i>) Università degli Studi di Roma Tre, Roma, Italia (<i>Requisito Art.2 inerente all'Avviso Pubblico di Selezione Comparativa per la Nomina del Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare – Decreto n.113/2025</i>).
	324.	2003 – Specialization in Applied Genetics (Cytogenetics and Molecular Genetics) (<i>cum laude</i>) Università Sapienza, Roma, Italia
	325.	Professional qualification as a Biologist Università “La Tuscia”, Viterbo, Italia

2. Professional Experience and Appointments

2000 – 2006	326.	Research Contracts Conferimento di incarichi di ricerca da parte dell'Istituto Superiore di Sanità, ai sensi dell'art.2 della legge 7 agosto 1973, n.519 e successive modificazioni Istituto Superiore di Sanità
2006 – 2022	327.	Researcher – Full-time and Permanent National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
2018 – present	328.	Head - Undiagnosed Rare Diseases Interdepartmental Unit National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
2022 – present	329.	Senior Researcher – Full-time and Permanent National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
2022 (Agosto)	330.	Acting director National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
2025 (15/07-25/07)	331.	Acting director National Center Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità

3. Awards / Recognitions

2010	332.	Molecular analysis of microRNA-140 in patients with labiopalatoschisis. Società Italiana genetica umana / 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
-------------	------	--

4. Teaching in Academic Courses and Training Programs

2025	333. Lecturer in First-Level University Master's Program Malattie Rare A.A. 2024/2025 CMID – Centro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d’Aosta. <i>Titolo della lezione:</i> “Le malattie non diagnosticate: perché e come occuparsene” 26 maggio 2025 334. Distance Learning Instructor (FAD) La sindrome di Lennox Gastaut: aspetti clinici, gestione terapeutica e la “care” Modulo 3: La care della LGS <i>Titolo della lezione:</i> “Il registro nazionale: sfide ed opportunità” Dal 28 gennaio al 22 dicembre 2025 Durata corso 15 ore, crediti ECM 22,5 https://bvent.biomedica.net/s/4114
2024	335. Lecturer in First-Level University Master's Program Malattie Rare A.A. 2023/2024 CMID – Centro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d’Aosta. <i>Titolo della lezione:</i> “Le malattie non diagnosticate: perché e come occuparsene” 14 giugno 2024 336. Instructor in Training Formazione A.O.U. Meyer - Provider E.C.M. Decreto Dirigenziale RT n° 5139/2010 I registri di patologia: requisiti tecnici e scientifici. <i>Titolo della lezione:</i> “Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC): Uno strumento di ricerca sostenibile” 25 Marzo 2024
2022	337. Lecturer in Second-Level University Master's Program Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli <i>Titolo della lezione:</i> Le Malattie rare senza diagnosi 28/06/2022. Piattaforma on-line 338. Lecturer in Second-Level University Master's Program Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli <i>Titolo della lezione:</i> Il Registro Italiano fibrosi cistica (RIFC). 28/06/2022. Piattaforma on-line
2021	339. Lecturer in Second-Level University Master's Program Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli <i>Titolo della lezione:</i> Il Registro Italiano fibrosi cistica (RIFC). 25/01/2021. Piattaforma on-line 340. Lecturer in Second-Level University Master's Program Malattie Rare. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli <i>Titolo della lezione:</i> Le malattie rare senza diagnosi 25/01/2021. Piattaforma on-line
2019	341. Training and Teaching 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). <i>Titolo della lezione:</i> The Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR) Istituto Superiore di Sanità 4-6 dicembre 2019
2018	342. 6th International Summer School on Rare Disease & Orphan Drug Registries <i>Titolo della lezione:</i> Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis

	September 10-14, 2018. Istituto Superiore di Sanità, Rome. 343. Teaching in a course Malattie rare: percorsi prescrittivi in un'ottica europea Esperienza di gestione in fibrosi cistica. Centro medico-culturale G. Marani, Via Camillo de Lellis 4. <i>Titolo della lezione:</i> Normativa ed iniziative italiane ed europee sulle Malattie Rare. March 23, 2018. Verona.
2016	344. 4th International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries. <i>Titolo della lezione:</i> Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry. September 26-28, 2016. Rome.

5. Lectures at the Hospital Medical School (www.smorrl.it)

(Iscritta al N° 55 Registro Regionale Persone Giuridiche Private ISO 9001: 2008 N. 11749/04/S. Eventi residenziali ECM; www.smorrl.it)

2021	345. <i>Lesson Title:</i> Nuove strategie nella diagnosi e nella terapia di precisione della fibrosi cistica Controllo Esterno di Qualità del test del sudore ISS 24-25 June 2021
2015	346. <i>Lesson Title:</i> Il controllo di Qualità per il test del sudore nella Fibrosi Cistica: progetto pilota. 24 – 25 September 2015 347. <i>Lesson Title:</i> CQI e VEQ nazionale ed europea nella FC. Controllo di Qualità per il Test del sudore: studio pilota 14 – 15 May 2015 348. <i>Lesson Title:</i> CQI e VEQ nazionale ed europea per la β-talassemie. 16 – 17 April 2015
2014	349. <i>Lesson Title:</i> Next Generation Sequencing (NGS), Non Invasive Prenatal Testing (NIPT), Real Time PCR: Novità, Orientamenti e Percorsi Diagnostici: microRNA e Real Time PCR 9 – 10 June 2014 350. <i>Lesson Title:</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. 14 April 2014 351. <i>Lesson Title:</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 2 – 3 October 2014

6. Scientific Committees and Organizing Secretariats in Conferences / Press Conferences / Meetings / Webinars / National and International Forums

2025	352. Webinar 29 aprile. Giornata Mondiale delle malattie rare senza diagnosi Persone senza diagnosi: facciamo chiarezza Mercoledì 30 aprile 25 aprile 2025 <i>Scientific Committee</i> 353. Conference Giornata Mondiale Malattie Rare Arte e Scienza per le Malattie Rare: CREATIVITÀ & RICERCA IN CONNESSIONE 20 febbraio 2025 Istituto Superiore di Sanità <i>Scientific Committee</i>
2024	354. International Course

	Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Scientific Committee</i>
2023	355. 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 Committee</i>
2022	356. International Summer School on Rare Disease Registries and FAIRification of Data September 26–30, 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Scientific Committee</i> 357. 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 Committee</i>
2021	358. Training Course 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>Scientific Committee</i> 359. 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 Committee</i>
2020	360. 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 Committee</i>
2019	361. Conference TI CHIAMERÒ PER NOME. Progetti, strategie, azioni per le malattie rare senza diagnosi. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 29 marzo 2019. <i>Scientific Committee</i> 362. 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>Course coordinator (on behalf of the Italian CF society)</i> 363. Conference Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: risultati 2018. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 15-16 maggio 2019. <i>Scientific Committee</i>

2017	364. Conference “Controllo Esterno di Qualità Test Genetici e Test del Sudore - Risultati 2016 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. 27 aprile 2017. <i>Scientific Committee</i> 365. Conference. UNDIAGNOSED RARE DISEASES: A JOINT ITALY-USA PROJECT. Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy. November 20, 2017. <i>Scientific Committee</i>
2016	366. Conference 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 Committee</i>
2015	367. Conference 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 Committee</i>
2014	368. International Workshop. 3rd International Workshop RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES. Istituto Superiore di Sanità, November 24th – 25th, 2014 Rome <i>Scientific Committee</i> 369. Conference Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia - IX turno (2013). Istituto Superiore di Sanità. 7 marzo 2014. <i>Scientific Committee</i>
2013	370. Conference Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia -VIII turno (2012) Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari. 4 Febbraio, 2013 <i>Scientific Committee</i>
2010	371. International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, February 22nd – 25th, 2010 <i>Scientific Committee</i> 372. Conference Test genetici standardizzazione e assicurazione di qualità. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 27 gennaio 2010 <i>Scientific Committee</i>
2008	373. International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, October 27th – 31st 2008 <i>Scientific Committee</i>
2007	374. International Conference. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS. Istituto Superiore di Sanità, November 5th – 8th, 2007 <i>Scientific Committee</i> 375. Workshop V Workshop Italian National Project for Standardization And Quality Assurance Of Genetic Tests Istituto Superiore di Sanità, September, 20th, 2007 <i>Scientific Committee</i>

2006	376. Workshop IV workshop progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici. Istituto Superiore di Sanità 17 febbraio 2006. <i>Scientific Committee</i>
2004	377. 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 Committee</i>
2003	378. 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 Committee</i>

7. Speaker at Conferences / Press Conferences / Meetings / Webinars / National and International Forums

2025	379. Conference Reimagine PAH (Ipertensione polmonare arteriosa) Hilton Rome EUR La Lama Viale Europa 287, Roma 26-27 giugno 2025 <i>Lesson title:</i> PAH: un modello vincente tra le malattie rare (R.Poscia & M. Salvatore) 380. Press Conference Malattie rare negli anziani: necessaria un'attenzione adeguata del Sistema Sanitario ROMA, 18 giugno - ORE 14.30 MOMECC - MONTECITORIO MEETING CENTER <i>Lesson title:</i> Il caso della malattia rara nell'anziano: tra mancanza di dati, ritardi nella diagnosi e nella presa in carico del paziente 381. Meeting 4th meeting ERN Bond Italia Sala Auditorium Ministero della Salute Lungotevere Ripa 1, Roma 6 giugno 2025 <i>Lesson title:</i> Jardin: aggiornamenti 382. Press Conference Angioedema ereditario: un video-diario tra esperienze ed evidenze ROMA, 4 giugno - ORE 11.30 MOMECC - Montecitorio Meeting Center <i>Lesson title::</i> Conoscere una malattia rara: il ruolo della ricerca e delle Istituzioni Sanitarie 383. Meeting F2F Meeting della partnership Italiana di Jardin (Joint Action on integration of ERNs into the National Health System) 23 maggio 2025 Auditorium ministero della salute Viale Giorgio Ribotta 5 Roma <i>Lesson title:</i> Report su attività del WP2: blue print sulle disseminazioni 384. Webinar 29 aprile. Giornata Mondiale delle malattie rare senza diagnosi
------	--

	Persone senza diagnosi: facciamo chiarezza Mercoledì 30 aprile 25 aprile 2025 Lesson title: La definizione di “persona senza diagnosi”: uno sguardo alle attività nazionali 385. Conference Fibrosi Cistica a Roma: esperienze a confronto Centro Congressi Courtyard by Marriott Rome Central Park Via Giuseppe Moscati, 7 - 00168 Roma Roma, 10-11 aprile 2025 SESSIONE: REGISTRO ITALIANO FIBROSI CISTICA Lesson title: Cosa offre il Registro Italiano al Registro Europeo? Lesson title: Cosa offre il Registro Europeo al Registro Italiano? 386. Conference Giornata Mondiale delle Malattie Rare - Malattie Rare: facciamo un punto in rete 3 marzo 2025 Sala consiliare, piazza Sempione 15 Roma Lesson title: Le attività del Centro Nazionale Malattie Rare 387. Conference Arte e Scienza per le Malattie Rare - CREATIVITÀ & RICERCA IN CONNESSIONE Istituto Superiore di Sanità & UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare 20 febbraio 2025 Lesson title: Il progetto PharmaHUB per il riposizionamento dei farmaci orfani in età pediatrica
2024	388. International Congress International LGS Awareness Day 10th World LGS Day LGS Unveiled: Navigating Lennox-Gastaut Syndrome Together Villa Quartara, Via Romana della Castagna 11/a Genova 28-29 novembre 2024, Genova Lesson title: National Register LGS 389. Forum 12° Forum italiano sulla fibrosi cistica: pazienti e centri di cura insieme dall’infanzia all’età adulta 16 e 17 Novembre 2024 Grand Hotel Arenzano (GE) Lesson title: Registro Italiano FC: Report annuale, progetti scientifici e collaborazioni internazionali 390. Congress XX congresso della Società Italiana Fibrosi Cistica Napoli 8-10 novembre 2024 Lesson title: Il registro Italiano Fibrosi Cistica 391. Congress XX congresso della Società Italiana Fibrosi Cistica Napoli 8-10 Novembre 2024 Lesson title: Controllo esterno di qualità per il test del sudore per fibrosi cistica: evoluzione e risultati 392. Congress II CONGRESSO NAZIONALE FIMARP: registrare per respirare. 17-18 ottobre 2024 Hotel Royal Continental Napoli Lesson title: Registro Nazionale ISS Pazienti IPF: lo stato dei lavori 393. Congress

	XXIX CONGRESSO NAZIONALE ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN (ORSA): “La ricerca, la clinica e il ruolo della Famiglia”. 11-13 ottobre 2024 Hotel 4 Torri, Perugia Lesson title: Il registro per la Sindrome di Angelman
394.	Course ORDINE DEI MEDICI CHIRURGHI E DEGLI ODONTOIATRI DELLA PROVINCIA DI TORINO (OMCeO) "Screening di malattie rare genetiche e metaboliche: miti e realtà" Villa Raby - sede OMCeO Torino Torino 28 settembre 2024 Lesson title: Malattie non diagnosticate
395.	Meeting Serata di sensibilizzazione sul test del portatore di fibrosi cistica FFC Ricerca 23 settembre 2024 Roma Bettoja Hotel Mediterranei Via cavour 15 Lesson title: Registro Italiano Fibrosi Cistica
396.	International Conference 13th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference Seoul, Korea 5-7 September 2024 Lesson title: UDNI Communications and Website
397.	Conference Commissione Politiche Sociali, Sanitarie e Abitative del III Municipio 12 giugno 2024 Lesson title: “Malattie rare con e senza diagnosi: il contesto nazionale e il ruolo dell'ISS”
398.	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 Lesson title: Il Progetto PHARMA-HUB e il ruolo dell’Istituto Superiore di Sanità
399.	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 Lesson title: Il CEQ del test del sudore: discussione dei risultati e focus su interpretazione e refertazione
400.	International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Lesson title: The Undiagnosed Diseases Network (UDN) National and International: an overview
401.	International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 13-15 March 2024 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Lesson title: The Low Middle-Income Countries (LMICs) working Group
402.	Meeting ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ e UNIAMO

	per la Giornata delle Malattie Rare 21 febbraio 2024 <i>Lesson title: Malattie Rare senza diagnosi</i>
2023	403. Conference 12th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference Tbilisi, Georgia 25-26 Ottobre 2023 <i>Lesson title: UDNI Communications and Website</i> 404. Congress XIX congresso della Società Italiana Fibrosi Cistica Palermo 10-13 Novembre 2023 <i>Lesson title: Il registro Italiano Fibrosi Cistica</i> 405. Congress XXVII CONGRESSO NAZIONALE Sindrome di Angelman Assisi 6-8 Ottobre 2023 <i>Lesson title: Aggiornamento sull’inserimento dei dati nel “Registro Sindrome di Angelman” e presentazione in anteprima della prima pubblicazione ufficiale dei dati</i> 406. Meeting I CONVEGNO NAZIONALE FIMARP “RESPIRARE PER REGISTRARE” Roma, 25 settembre 2023, The Building Hotel <i>Lesson title: Il registro Italiano per la fibrosi idiopatica polmonare.</i> 407. Meeting 1 su 30 e non lo sai 7 settembre 2023 Fondazione Fibrosi Cistica – Hotel Nazionale, Sala Capranichetta, piazza Montecitorio 125 Roma <i>Lesson title: L’impegno dell’Istituto Superiore di Sanità in Fibrosi Cistica.</i> 408. Press conference 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 <i>Lesson title: Le malattie rare senza diagnosi: strategie nazionali e internazionali</i> 409. International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 03-05 April 2023 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy <i>Lesson title: Overview of the Undiagnosed Diseases Network Italy</i>
2022	410. Conference 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>Lesson title: Il Registro Nazionale della PWS</i> 411. Press conference Presentazione dell’Italian Pediatric Status Epilecticus (IPSE) Group 12 Novembre 2022 Palazzo Pucci, Firenze <i>Lesson title: Il registro dell’Istituto Superiore di Sanità sullo stato epilettico pediatrico: una proposta di collaborazione.</i> 412. Conference

	XVIII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Verona, Palazzo della Gran Guardia 9-12 novembre 2022 Lesson title: Programma di Controllo Esterno di Qualità per il Test del Sudore: ultimi aggiornamenti e risultati del turno 2021/2022 413. Conference XVIII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Verona, Palazzo della Gran Guardia 9-12 novembre 2022 Lesson title: Presentazione Report RIFC, Aggiornamento studio europeo di Farmacovigilanza (PMV) 414. Conference 11th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference Vienna, Austria 07/11/2022-08/11/2022 Lesson title: UDNI Communications and Website 415. Conference International Summer School on Rare Disease Registries and FAIRification of Data September 26–30, 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Lesson title: Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry 416. Conference XVII MEETING NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA Starhotels Du Parc, Parma 6 – 7 maggio 2022 Lesson title: Aggiornamenti dal Registro Italiano Fibrosi Cistica 417. International Course Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases 11-13 April 2022 Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy Lesson title: Overview of Undiagnosed Diseases Network International & Italy 418. Conference 10th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference January 31th – February 1st University of Torino (Italy) Lesson title: UDNI Communications and Website
2021	419. Course 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 Lesson title: The Italian Experience on the external quality assurance of genetic testing 420. Congress 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) Lesson title: CEQ ISS test del sudore (M. Salvatore/N. Cirilli) 421. Congress 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 Lesson title: Registro Italiano FC: raccolta dati, progetti in corso, collaborazioni e emergenza Covid-19. Marco Salvatore (Roma) 422. Conference 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 Lesson title: Undiagnosed Disease Network Italy 423. Conference UDNI DATA SHARING SUMMIT 23 June 2021 Lesson title: Do we want a forum type site or a listserv type site? 424. WEBINAR Fondazione Fibrosi Cistica 19 GIUGNO 2021. 9.15-13.00 Lesson title: Chi sono e come stanno i malati di fibrosi cistica oggi in Italia? La fotografia della realtà attraverso il registro-malattia. 425. Meeting Diagnostic Network Working Group Meeting. ECFS 2021 digital platform Friday 11 June from 12:30 to 14:30. Lesson title: Does active participation in EQA improve quality of the sweat test? 426. Conference Società Italiana Fibrosi Cistica – Gruppo di Lavoro Test del Sudore. 3 giugno 2021. 14.00 – 17.00 Lesson title: Il controllo esterno di qualità del test del sudore: risultati 2020 – 2021. 427. 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 Lesson title: The Undiagnosed Diseases Network International and the Italian National Undiagnosed Network coordinated by ISS 428. International Conference 9th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases – UDNI conference April 11, 2021 Business Meeting Livestreamed on behalf of Mayo Clinic, Rochester, Minnesota Lesson title: UDNI Communications and Website 429. Press conference Malattie rare, ultrarare e non diagnosticate. Giornata mondiale delle malattie rare. Federazione Italiana Malattie Rare – Uniamo 26 febbraio 2021 Lesson title: Il network nazionale delle malattie rare senza diagnosi coordinato dall’Istituto Superiore di Sanità.
2020	430. Conference 14° Meeting scientifico COVID - 19 e Malattie rare 26 novembre 2020 Istituto Superiore di Sanità – Aula Pocchiari

	Lesson title: Pazienti affetti da fibrosi cistica e COVID-19: un sistema di monitoraggio
431.	Conference XVII Meeting Nazionale SIFC, XXVI Congresso Italiano SIFC, XVI Congresso Nazionale SIFC 04-07 NOVEMBRE 2020 PLENARIA Relazione Annuale del Registro Italiano Fibrosi Cistica Lesson title: Il Registro Italiano Fibrosi Cistica: aggiornamenti e comunicazioni,
432.	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 Lesson title: Undiagnosed Diseases Network Italy.
433.	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 Lesson title: Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis.
434.	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 Lesson title: Undiagnosed Rare Diseases.
435.	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 Lesson title: External Quality Assessment in genetic tests.
436.	International Conference 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 Lesson title: Communications/Website/White Paper.
437.	Conference 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 Lesson title: Undiagnosed Rare Diseases: Advances From The UDN International

	Network
2019	438. Congress 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>Lesson title:</i> CEQ Test del sudore: turno 2019-2020 439. Congress Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: risultati 2018. Istituto Superiore di Sanità, Roma 15-16 maggio 2019 (Segreteria Scientifica) <i>Lesson title:</i> CEQ Test del Sudore: risultati IV turno – discussione criticità 440. Congress XV meeting nazionale società italiana per lo studio della fibrosi cistica. 3-4 Maggio 2019 Rimini <i>Lesson title:</i> Presentazione dei risultati del CEQ del Test del Sudore Anno 2018 441. Congress XV meeting nazionale società italiana per lo studio della fibrosi cistica. 3-4 Maggio 2019 Rimini <i>Lesson title:</i> Registro Italiano FC: presentazione Report 2015-2016 442. Press conference 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 <i>Lesson title:</i> Malattie rare senza diagnosi. 443. Conference 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 <i>Lesson title:</i> Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy - USA project
2018	444. Meeting ISS – NIH – FDA collaboration symposium. Embassy of Italy, Washington DC – Auditorium. December 5th 2018 <i>Lesson title:</i> ISS – NIH: Undiagnosed Rare Diseases: a bilateral project between Italy and USA 445. Summer school 6th International Summer School on Rare Disease & Orphan Drug Registries Istituto Superiore di Sanità September 10-14, 2018. Rome. <i>Lesson title:</i> Governance and sustainability of registries: the example of cystic fibrosis. 446. Education Course. Istituto Superiore di Sanità June 25, 2018. Rome. <i>Lesson title:</i> Why do we need HPO (Human Phenotype Ontology)? 447. Meeting 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. Lesson title: Rare Diseases. 448. Conference Controllo Esterno di Qualità Test Genetici e Test del Sudore: Risultati 2017” Istituto Superiore di Sanità April 20th, 2018 Rome Lesson title: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: terzo turno 449. Conference XXVI Congresso Italiano Della Fibrosi Cistica & XVI Congresso Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 8-10 November, 2018 Salerno Lesson title: Registro Italiano Fibrosi Cistica: aggiornamento e stato dell'arte 450. Conference 21° Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane 2018 24-27 January, 2018 Turin Lesson title: Malattie Senza Diagnosi: Update sul progetto Undiagnosed Diseases Italy 451. Conference XIII Meeting Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 4-5 May, 2018 Rome Lesson title: Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: terzo turno (2017-18) 452. Conference The RE(ACT) Congress 2018 Rizzoli Orthopedic Institute Codivilla-Putti Research Institute March 7, 2018 Bologna Lesson title: Undiagnosed Rare Diseases: a bilateral project between Italy (Istituto Superiore di Sanità) and USA (NIH)
2017	453. Conference 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. Lesson title: Malattie Rare: Rete Nazionale, Registro Nazionale e Malattie Rare senza diagnosi. 454. Workshop Malattie senza diagnosi: un progetto bilaterale Italia-USA 20° Convegno di Patologia Immune e Malattie orfane 2017 25-28 January, 2017 Turin Lesson title: Update sui casi del progetto Undiagnosed Italy 455. Conference Undiagnosed Rare Diseases: A Joint Italy-Usa Project Istituto Superiore Di Sanità, Aula Pocchiari November 20, 2017 Lesson title: ISS UDN: next steps

	456. Conference XIII Meeting Nazionale Della Società Italiana Per Lo Studio Della Fibrosi Cistica 5-6 May, 2017 Milano <i>Lesson title:</i> Controllo esterno di qualità del test del sudore: round 2017 457. Conference 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 <i>Lesson title:</i> Pregnancy in CF women: an observational study from the Italian 458. Meeting 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 <i>Lesson title:</i> Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: secondo turno.
2016	459. International Summer School 4th International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries. September 26-28, 2016. Rome. <i>Lesson title:</i> Experiences with building and managing a registry: The Italian Cystic Fibrosis Patients Registry. 460. Conference Esperienza di collaborazione con le Associazioni dei Pazienti. Archivio Centrale dello Stato, Piazzale degli Archivi 20 November, 2016 Rome <i>Lesson title:</i> Il Registro Italiano Fibrosi Cistica. Centro Nazionale Malattie Rare e Associazioni dei pazienti: insieme per CollaboRARE. 461. Conference Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC). 6-7 May, 2016 Milan <i>Lesson title:</i> Programma Controllo Esterno di Qualità (CEQ) Test del Sudore: risultati dei primi 2 anni. 462. Conference 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 <i>Lesson title:</i> Il Controllo Esterno di Qualità del Test del Sudore: dal progetto pilota al primo turno ufficiale. 463. Conference La Sorveglianza delle Malattie Rare in Italia. Istituto Superiore di Sanità. Centro Nazionale Malattie Rare. 12 April 2016 Rome <i>Lesson title:</i> Registro nazionale fibrosi cistica. 464. Conference 3rd International conference on rare and undiagnosed diseases (UDNI)

	CeMM Research Center for Molecular Medicine February 18, 2016 Vienna, Austria Lesson title: Update on UDNI Website http://www.udninternational.org/ 465. Conference IX Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Istituto Superiore di Sanità 29 February, 2016 Rome Lesson title: Malattie senza diagnosi: progetto bilaterale Italia-USA.
2015	466. Conference XXI Congresso Italiano della Fibrosi Cistica XI Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica 11-14 November 2015 Bari Lesson title: Primo Programma Pilota Controllo Esterno di Qualità (CEQ) Test del Sudore: attività e risultati preliminari. 467. Conference Controllo Esterno di Qualità dei test genetici in Italia - X turno. 23 March, 2015. Istituto Superiore di Sanità. Rome Lesson title: Programma Pilota CEQ Test del Sudore: risultati preliminari. 468. Conference Primo Meeting Ex Vivo Lung Perfusion. Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC). 16 June 2015, Rome Lesson title: L'esperienza del Registro Italiano Fibrosi Cistica. 469. Press conference Senato della Repubblica Sala Capitolare presso il Chiostro del Convento di Santa Maria sopra Minerva. 10 February 2015 Rome Lesson title: Malattie Orfane: quale futuro? Malattie Orfane: prevenzione, trattamento e sorveglianza.
2014	470. Conference Cystic Fibrosis Open Day. Auditorium UNICEF. 24 May 2014 Rome Lesson title: Fibrosi Cistica: cosa è cambiato negli ultimi 10 anni. 471. Conference X Meeting Nazionale Società Italiana Studio Fibrosi Cistica. 9-10 May 2014 Milan Lesson title: Chi sono e come stanno le persone con Fibrosi Cistica in Italia: i dati del RIFC. 472. Workshop Controllo Esterno di Qualità dei test genetici. Istituto Superiore di Sanità 7 Marzo, 2014. Lesson title: Fibrosi Cistica: Registro di Patologia e CEQ.
2013	473. Conference Congresso Nazionale Società Italiana Studio Fibrosi Cistica. 13-16 November, 2013 Palermo

	Lesson title: Registro italiano fibrosi cistica: aggiornamento dei dati. 474. Conference Cystic Fibrosis Open Day 15 October, 2013 Rome Lesson title: L'evoluzione dell'epidemiologia: i dati del Registro Italiano. 475. Workshop Workshop Nazionale: Concern Fibrosi Cistica 27-28 September, 2013 Milan Lesson title: Registro italiano fibrosi cistica 476. Workshop Workshop Nazionale: Concern Fibrosi Cistica 27-28 September, 2013 Milan Lesson title: Il Controllo di Qualità nel test molecolare 477. Conference Forum Lega Italiana Fibrosi Cistica. 7 – 8 settembre 2013 Roma Lesson title: Saluto di benvenuto. Centro Nazionale Malattie Rare: ricerca sperimentale e sanità pubblica 478. Conference 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 Lesson title: Prevenzione dei difetti congeniti: raccomandazioni europee. 479. Conference Premio SAPIO. 15 Aprile 2013 Firenze Lesson title: Centro Nazionale Malattie Rare: ricerca sperimentale e sanità pubblica.
2012	480. Conference IRBM Science Park SpA June, 2012 Rome Lesson title: Le strategie del coordinamento nazionale per le malattie rare e i supporti alla ricerca. 481. Conference XVIII Congresso Italiano della Fibrosi Cistica. 14-17 November, 2012. Pisa Lesson title: Controllo esterno di qualità del test genetico in fibrosi cistica. 482. Course SEMINARIO GENETICA E SINDROMOLOGIA "Labio Palato Schisi isolata o sindromica" 18 May 2012 Bologna Lesson title: Analisi genetico molecolare del microRNA-140 in pazienti affetti da labiopalatoschisi.
2011	483. Conference

	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 Lesson title: Attività nazionali del Centro Nazionale malattie Rare. 484. Meeting 5° Meeting Internazionale Fibrodisplasia Ossificante Progressiva. 24-26 March 2011 Rome Lesson title: Attività nazionali ed internazionali del Centro Nazionale malattie Rare. 485. Conference 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. Lesson title: Il Centro nazionale malattie Rare e il progetto EUROPLAN. 486. Education course VII corso di formazione della Euro Mediterranean Rehabilitation Summer School (EMRSS) Siracusa, 24 – 29 ottobre 2011 Lesson title: Distrofia muscolare di Duchenne
2010	487. Conference Prima conferenza nazionale sulla ricerca scientifica. 8-9 November, 2010 Villa Erba Cernobbio (Mi). Lesson title: Rete malattie rare: Opportunità per la ricerca e la diffusione delle migliori pratiche. 488. International Congress RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS February 22nd – 25th, 2010 Istituto Superiore di Sanità Rome. Lesson title: Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis. A pilot project integrating data collection and experimental studies: the hepatoblastoma experience 489. International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS February 22nd – 25th, 2010 Istituto Superiore di Sanità Rome. Lesson title: The Italian External Quality Assessment (EQA) in genetic tests: the VI EQA scheme
2009	490. Conference Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. 9 ottobre 2009 – Aula Pocchiari Roma: Istituto Superiore di Sanità. Lesson title: <i>Ruolo dei microRNA nelle labiopalatoschisi.</i>
2008	491. International Congress. RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS October 27 – 31, 2008 Istituto Superiore di Sanità Rome. Lesson title: Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies 492. Conference Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti.

	10 ottobre 2008 – Aula Pocchiari Istituto Superiore di Sanità Rome. Lesson title: Folati mattoni per la vita!
2007	493. 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. Lesson title: Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies
2003	494. Course Health for all: anche per i cittadini con malattie rare. Istituto Superiore di Sanità 27-28 October 2003 Rome Lesson title: Attività sperimentale del Centro Nazionale per le Malattie Rare.

8. Professional Training Courses (course participation)

2024	495. 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	496. Online Course “Sistema di gestione per la sicurezza delle informazioni” ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ SCUDOMED s.r.l. Novembre 2023
2022	497. Course 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 498. Course Corso teorico-pratico sull'applicazione dei metodi computazionali nel Replacement Italian Platform on Alternative Methods – IPAM (5 moduli – 20 ore totali) 09aggio al 06 giugno 2022 499. Course Corso di formazione in sicurezza informatica Istituto Superiore di Sanità Scudo Privacy S.r.l. 15 e 17 marzo 2022 500. 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	501. Referenti Sicurezza Informatica Istituto Superiore di Sanità Giornata Formativa 9th December 2021 502. Course 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 503. Scientific meeting 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	504. Course 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	505. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Protezione e distruzione dei dati". 07/11/2019 506. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza e-mail". 07/11/2019 507. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Introduzione al phishing". 08/11/2019 508. Titolo del corso: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Strumenti di protezione delle e-mail". 08/11/2019 509. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Evitare i link pericolosi". 11/11/2019 510. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Evitare gli allegati pericolosi". 11/11/2019 511. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Phishing dovuto all'inserimento di dati". 11/11/2019 512. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza e-mail sui dispositivi mobili". 12/11/2019 513. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Minacce di spear phishing". 12/11/2019 514. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Ingegneria sociale". 19/11/2019 515. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Funzionalità fondamentali per la sicurezza". 19/11/2019 516. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Elementi essenziali in materia di sicurezza: dirigenti". 19/11/2019 517. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Panoramica sul GDPR". 20/11/2019 518. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "GDPR in azione". 20/11/2019 519. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Minaccia insider malevola". 27/11/2019 520. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Panoramica sulle minacce insider". 27/11/2019 521. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Minaccia insider non intenzionale". 27/11/2019 522. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza delle applicazioni mobili". 27/11/2019 523. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza dei dispositivi mobili". 27/11/2019 524. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Autenticazione multi-fattore". 28/11/2019 525. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "PCI DSS". 28/11/2019 526. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Le informazioni sanitarie protette". 28/11/2019 527. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Sicurezza fisica". 28/11/2019 528. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Principi fondamentali dei dati personali". 28/11/2019 529. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Dati personali in azione". 29/11/2019 530. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Oltre le password". 29/11/2019 531. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Norme in materia di password". 29/11/2019 532. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Gestione della password". 29/11/2019 533. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Protezione contro i ransomware". 03/12/2019 534. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "La sicurezza fuori dall'ufficio". 03/12/2019 535. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo "Social network protetti". 03/12/2019

	536. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Navigazione web più sicura”. 03/12/2019 537. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza in viaggio”. 28/11/2019 538. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Formazione sugli URL”. 03/12/2019 539. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Sicurezza dei dispositivi USB”. 28/11/2019 540. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Anti-Phishing Phil”. 27/11/2019 541. Course: Corso Sicurezza Informatica ISS Modulo “Anti-Phishing Phyllis”. 28/11/2019
2013	542. Corso di formazione generale per lavoratori. Course: testo unico e sicurezza dei lavoratori. Roma, ISS, 31/07/2013
2012	543. Corso organizzato nell’abito delle attività della FP7 – Research and Innovation - European Commission Health Course: Razionalizzare la partecipazione italiana al prossimo e ultimo bando. APRE, Roma 2012 Corso organizzato da Life technologies Italia.
2010	544. 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	545. 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	546. Corso di formazione. Certificate in Genetic School course Corso di formazione presso INSERM – Institut de la santé de la recherche médicale. Course: 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 547. Corso di formazione. Course: Immunotherapy of cancer: Challenges and needs. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2006 548. Corso di formazione. Course: RNA Interference. Istituto Superiore di Sanità, Rome 26 gennaio 2006 549. Corso di formazione. Course: Microarray technologies in clinical oncology: potential and perspectives. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2006
2005	550. Corso di formazione. Certificate in Genetic School course Course: Cancer and genomic instability. Scuola di Genetica in Cortona (Cortona, Firenze) 551. Corso di formazione. Course: Tecnologie innovative per risultati affidabili e maggiore produttività. Agilent Technologies Italia S.p.a., Rome 2005 552. Corso di formazione. Associazione Genetica Italiana – Società Italiana di Mutagenesi Ambientale Course: Il cancro come malattia da instabilità del genoma. Cortona (Ar) 2005 553. Corso di formazione. Course: EQUAL Training Course in Rome. Multinational 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	554. Corso di formazione. Course: From Whole Genome to Single Gene: Gene Expression Profiling. Applied Biosystems, Istituto Superiore di Sanità, Rome 2004
2003	555. Corso di formazione. Formazione Bureau Veritas. Course: Qualità ed accreditamento nei laboratori di prova applicazione della norma ISO / IEC

	17025. Istituto Superiore di Sanità, Rome 2003
2001	556. Corso di formazione. Course: Malattie Rare e Gravidanza: le malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità, Roma 25 – 27 giugno 2001. 557. Corso di formazione. Course: La comunicazione in ambito scientifico: il caso della sanità pubblica. Istituto Superiore di Sanità, Roma 08 – 10 ottobre 2001

DECLARATIONS

I, the undersigned Marco SALVATORE, aware of the criminal penalties provided for in Article 76 of Presidential Decree No. 445/2000 in the case of false statements and falsification of documents, and acknowledging that the data provided through self-certification may be subject to verification by the Administration pursuant to Articles 46 and 47 of Presidential Decree No. 445/2000, HEREBY DECLARE that I meet the requirements set forth in Article 2 of the public notice for the comparative selection procedure for the appointment of Director of the National Centre for Rare Diseases (Decree No. 113/2025), and that the information contained in this CV is true and accurate.

I, the undersigned Marco SALVATORE, acknowledge, pursuant to Article 13 of the General Data Protection Regulation (EU Regulation No. 2016/679 – GDPR) and Legislative Decree No. 101/2018, that the personal data contained in this CV will be processed in accordance with the aforementioned regulations.

I, the undersigned Marco SALVATORE, acknowledge that the personal data provided are necessary for the management of the selection procedure and for the drafting of any related documents, in the manner and to the extent required for the fulfillment of such purposes.

Roma, lì 10 agosto 2025

Marco SALVATORE

