



Curriculum Vitae Europass

Informazioni personali

Nome / Cognome **GRAZIANO CLAUDIO**
Indirizzo
Codice Fiscale
Fax
E-mail
Cittadinanza
Data di nascita

Esperienza professionale

Date	1/09/2010-ad oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Medico – UO Genetica Medica Attività di consulenza genetica presso Ambulatorio Genetica Medica e consulenze al letto presso reparti, per patologie ereditarie dell'adulto e del bambino. Responsabile Ambulatorio congiunto di Nefrogenetica. Referente per il centro Marfan del Policlinico. Referente per il percorso ospedaliero delle patologie neuromuscolari. Organizzazione degli "incontri di dismorfologia" del Policlinico. Attività clinica rivolta fondamentalmente alla conseguente diagnosi molecolare e alla caratterizzazione di patologie rare.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento della donna, del bambino e delle malattie urologiche – Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna - Policlinico di S. Orsola Pad 11 – via Massarenti 9 – Bologna 40138
Date	1/03/2007-31/08/2010
Lavoro o posizione ricoperti	Medico libero-professionista – UO Genetica Medica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento Salute della Donna, del Bambino e dell'Adolescente – Azienda Ospedaliera di Bologna - Policlinico S. Orsola-Malpighi - via Massarenti 9 – Bologna 40138
Date	7/01/2009-31/03/2009
Lavoro o posizione ricoperti	Medico libero-professionista – UO Genetica Medica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda U.S.L. di Imola (BO) – via Amendola 2
Date	2/05/2006-28/02/2007
Lavoro o posizione ricoperti	Ricercatore di Genetica Medica (MED/03) a tempo determinato
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento di Fisiopatologia Clinica dell'Università degli Studi di Firenze - Viale Pieraccini 6 - 50139 Firenze
Date	15/07/2004-14/07/2005
Lavoro o posizione ricoperti	Titolare di assegno di ricerca, con riconoscimento dell'attività assistenziale di consulenza genetica presso l'U.O. di Genetica Medica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento di Medicina Interna, Epatologia e Cardioangiologia dell'Università degli Studi di Bologna - via Massarenti 9 – Bologna 40138
Date	1/07/2002-30/06/2004
Lavoro o posizione ricoperti	Titolare di assegno di ricerca
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento di Fisiopatologia Clinica dell'Università degli Studi di Firenze - Viale Pieraccini 6 - 50139 Firenze

Istruzione e formazione

Data	2002
Titolo della qualifica rilasciata	Diploma di Specializzazione in Genetica Medica - indirizzo Medico
Principali tematiche/competenze professionali acquisite	Tesi: Analisi clinica e molecolare in pazienti con Miopatia Nemalinica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università degli Studi di Firenze
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	70/70 e lode

Data	1997
Titolo della qualifica rilasciata	Laurea in Medicina e Chirurgia
Principali tematiche/competenze professionali acquisite	Tesi: Analisi molecolare della regione carbossi-terminale del gene oncosoppressore TP53 nei tumori testa-collo
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università degli Studi di Firenze
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	110/110 e lode

Data	1991
Titolo della qualifica rilasciata	Maturità Scientifica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Liceo Scientifico "G. Castelnuovo" - Firenze
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	54/60

Capacità e competenze personali

Madrelingua	Italiano
Altre lingue	Inglese

Attività didattica

Data	2019-2020
Attività	Docente presso la Scuola di Specializzazione in Genetica medica, Università degli Studi di Torino, per la disciplina "Genetica degli organi di senso".

Data	2010-2012
Attività	Professore a contratto di Genetica Medica (MED/03) per il Corso di Laurea in "Ostetricia" dell'Università Alma Mater di Bologna.

Data	2002-2004
Attività	Professore a contratto di Genetica Medica (MED/03) per il Corso di Laurea in "Ostetricia" dell'Università di Firenze, sede distaccata di Pistoia.

Partecipazione come relatore a convegni di carattere scientifico

10th course in cancer genetics (docente) dal 30-09-2007 al 03-10-2007 (Bologna)

Malformazioni cranio facciali (relatore) dal 03-11-2008 al 04-11-2008 (Bologna)

Corso avanzato di aggiornamento di genetica medica in diagnosi prenatale (relatore) dal 30-01-2009 al 31-01-2009 (Padova)

Low vision school: epidemiology, clinical and therapeutical approach (relatore) dal 01-07-2010 al 09-07-2010 (Lecce)

Il percorso per l'offerta attiva del test combinato in gravidanza (docente) 22-02-2011 (Bologna)

2nd course in eye genetics (faculty member) dal 28-09-2011 al 01-10-2011 (Bologna)

Corso "Aggiornamenti di Genetica nella Procreazione medicalmente Assistita" (Relatore) 24-03-2012 (Torino)

Incontro gruppo di lavoro Genetica Clinica SIGU (relatore) dal 24-09-2012 (Roma)

Corso SIGU "Come refertare e comunicare varianti genomiche" (relatore) 24-11-2012 (Sorrento, NA)

3rd Course in Eye Genetics (relatore) dal 13-10-2013 al 15-10-2013 (Bertinoro, FC)

Geneticarca: IV corso di genetica cardiovascolare (relatore) dal 07-02-2014 al 08-02-2014 (Venezia)

Genomica in sanità pubblica: quali ricadute per la Neurologia (relatore) 11-12-2014 (Bologna)

Genetica per Ostetrici (docente) dal 09-10-2015 al 10-10-2015 (Bologna)

XVIII Congresso Nazionale SIGU (relatore) dal 21-10-2015 al 24-10-2015 (Rimini)

Convegno "Genomic Imprinting in Development and Disease", comunicazione orale "14q32 deletions in Temple Syndrome: genotype-phenotype correlations and risk of thyroid cancer" dal 09-11-2015 al 11-11-2015 (Napoli)

XIX Congresso Nazionale SIGU, comunicazione orale selezionata "Mutazioni dominanti e recessive di ATAD3A causano sindromi distinte a prevalente coinvolgimento neurologico" dal 23-11-2016 al 26-11-2016 (Torino)

5th course in eye genetics (faculty member) dal 24-09-2017 al 26-09-2017 (Bertinoro, FC)

3° convegno regionale sulla sindrome di Marfan e patologie correlate (relatore) 27-10-2017 (Bologna)

Corso "NGS e varianti genetiche" (docente) 14-12-2018 (Roma)

1st Muscat Eye Genetics Course (docente) dal 01-02-2019 al 02-02-2019 (Oman)

Genetica per Ostetrici (relatore) dal 18-10-2019 al 19-10-2019 (Bologna)

Genetica e deficit di crescita (relatore) 25-10-2019 (Padova)

Ulteriori informazioni

Iscritto all'Ordine Provinciale dei Medici e Odontoiatri di Firenze dal 1998 ad oggi

Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) dal 1999 ad oggi

Abilitazione a professore di II fascia nel settore concorsuale 06/A1 - Genetica Medica, ottenuta il 3/09/2019

Publicazioni

65 Articoli in riviste con peer-review, Impact Factor (IF) 2019 totale 280.096, IF medio per pubblicazione 4.309, numero totale di citazioni 991 (Scopus), H-index 19. *primo autore o "corresponding author".

Wallgren-Petterson C, Pelin K, Hilpela P, Donner K, Porfirio B, Graziano C, et al. Clinical and genetic heterogeneity in autosomal recessive nemaline myopathy. *Neuromusc Disord* 1999; 9: 564-572 *IF* 3.115 *Cit.* 77

Porfirio B, Chiarelli I, Graziano C, et al. Alkaptonuria in Italy: polymorphic haplotype background, mutational profile, and description of four novel mutations in the homogentisate 1,2-dioxygenase gene. *J Med Genet* 2000; 37: 309-312 *IF* 4.943 *Cit.* 22

*Graziano C, Bertini E, Minetti C, Porfirio B. Alpha-actin gene mutations and polymorphisms in Italian patients with Nemaline Myopathy. *Int J Molec Med* 2004; 13: 805-809 *IF* 3.098 *Cit.* 14

Vannucchi AM, Grossi A, Pancrazzi A, Antonioli E, Guglielmelli P, Balestri F, Biscardi M, Bulgarelli S, Longo C, Graziano C, Gugliotta L, Bosi A. PRV-1, erythroid colonies and platelet Mpl are unrelated to thrombosis in essential thrombocythaemia. *British J Haem* 2004; 127: 214-219 *IF* 5.518 *Cit.* 21

*Graziano C, Bertini E, Porfirio B. De novo alpha-actin mutations in monozygotic twins. *Clinical Genet*

2005; 68:91-92 *IF 3.578 Cit. 3*

*Graziano C, et al. Sequence diversity within the HA-1 gene as detected by melting temperature assay without oligonucleotide probes. *BMC Med Genet* 2005; Oct 4;6(1):36 *IF 1.780 Cit. 5*

D'Amico A, Graziano C, et al. Fatal hypertrophic cardiomyopathy and nemaline myopathy associated with ACTA1 K336E mutation. *Neuromusc Disord* 2006; 16: 548-552 *IF 3.115 Cit. 64*

Turchetti D, Razzaboni E, Zomer H, Rossi C, Ferrari S, Greco D, Graziano C, Romeo G, Seri M. Psychological consequences of prenatal diagnosis in a case of familial Angelman Syndrome. *Prenat Diagn* 2006; 26(12):1156-9 *IF 2.425*

Jaijo T, Aller E, Beneyto M, Najera C, Graziano C, et al. MYO7A Mutation Screening in Usher Syndrome Type I Patients from Diverse Origins. *J Med Genet* 2007; 44:e71 *IF 4.943 Cit. 34*

*Graziano C, et al. A De Novo Nonsense Mutation of PAX6 Gene in a Patient with Aniridia, Ataxia and Mental Retardation. *Am J Med Genet Part A* 2007; 143A:1802-5 *IF 2.125 Cit. 26*

*Graziano C, et al. Functional polymorphisms of the microsomal epoxide hydrolase gene: A reappraisal on a early-onset lung cancer patients series. *Lung Cancer* 2009 Feb;63(2):187-93 *IF 4.702 Cit. 13*

*Graziano C, et al. Association of hereditary thrombocythemia and distal limb defects with a thrombopoietin gene mutation. *Blood* 2009 Aug 20;114(8):1655-7 *IF 17.794 Cit. 12*

Laing NG, Dye DE, Wallgren-Pettersson C, Richard G, Monnier N, Lillis S, Winder TL, Lochmüller H, Graziano C, et al. Mutations and polymorphisms of the skeletal muscle alpha-actin gene (ACTA1). *Hum Mutat* 2009 Sep;30(9):1267-77 *IF 4.124 Cit. 133*

Brussino A, Graziano C, et al. Spinocerebellar ataxia type 12 identified in two Italian families may mimic sporadic ataxia. *Mov Disord* 2010; 25(9):1269-73 *IF 8.679 Cit. 19*

Aparisi MJ, García-García G, Jaijo T, Rodrigo R, Graziano C, et al. Novel mutations in the USH1C gene in Usher syndrome patients. *Mol Vis* 2010 Dec 31;16:2948-54 *IF 2.213 Cit. 4*

Garone C, Pippucci T, Cordelli DM, Zuntini R, Castegnaro G, Marconi C, Graziano C, Marchiani V, Verrotti A, Seri M, Franzoni E. FA2H-related disorders: a novel c.270+3A>T splice-site mutation leads to a complex neurodegenerative phenotype. *Dev Med Child Neurol.* 2011;53(10):958-61 *IF 4.406 Cit. 34*

Pradella LM, Zuntini R, Magini P, Ceccarelli C, Neri I, Cerasoli S, Graziano C, Gasparre G, Turchetti D. Two distinct thyroid tumours in a patient with Cowden syndrome carrying both a 10q23 and a mitochondrial DNA germline deletion. *J Med Genet.* 2011;48(11):779-82 *IF 4.943 Cit. 10*

Livingston JH, Graziano C, et al. Intracranial calcification in early infantile Krabbe disease: nothing new under the sun. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54(4):376-9. *IF 4.406 Cit. 14*

Panza E, Knowles CH, Graziano C, et al. Genetics of human enteric neuropathies. *Prog Neurobiol.* 2012; 96(2):176-189. *IF 9.371 Cit. 32*

*Graziano C, et al. An additional family with association of hereditary thrombocytosis and transverse limb deficiency: confirmation of a rare clinical spectrum. *Am J Med Genet Part A.* 2012; 158A:3211-3213. *IF 2.125 Cit. 1*

Doimo M, Desbats MA, Baldoin MC, Lenzini E, Basso G, Murphy E, Graziano C, et al. Functional Analysis of Missense Mutations of OAT, Causing Gyrate Atrophy of Choroid and Retina. *Hum Mutat.* 2013 Jan; 34(1):229-36. *IF 4.124 Cit. 15*

Esposito G, De Falco F, Neri I, Graziano C, et al. Different TGM1 mutation spectra in Italian and Portuguese patients with autosomal recessive congenital ichthyosis: evidence of founder effects in Portugal. *Br J Dermatol.* 2013 Jun;168(6):1364-1367. *IF 7.0 Cit. 2*

Monti P, Russo D, Bocciardi R, Foggetti G, Menichini P, Divizia MT, Lerone M, Graziano C, et al. EEC- and ADULT-Associated TP63 Mutations Exhibit Functional Heterogeneity Towards P63 Responsive Sequences. *Hum Mutat.* 2013 Jun;34(6):894-904. *IF 4.124 Cit. 13*

Kashevarova AA, Nazarenko LP, Skryabin NA, Salyukova OA, Chechetkina NN, Tolmacheva EN, Sazhenova EA, Magini P, Graziano C, Romeo G, Kučinskas V, Lebedev IN. Array CGH analysis of a cohort of Russian patients with intellectual disability. *Gene*. 2014 Feb 15;536(1):145-50. *IF 2.984 Cit. 28*

*Mucciolo M, Magini P, Marozza A, Mongelli P, Mencarelli MA, Hayek G, Tavalazzi F, Mari F, Seri M, Renieri A, Graziano C. 9q31.1q31.3 deletion in two patients with similar clinical features: A newly recognized microdeletion syndrome? *Am J Med Genet A*. 2014 Mar;164A(3):685-90. *IF 2.125 Cit. 6*

Magini P, Pippucci T, Tsai IC, Coppola S, Stellacci E, Bartoletti-Stella A, Turchetti D, Graziano C, et al. A mutation in PAK3 with a dual molecular effect deregulates the RAS/MAPK pathway and drives an X-linked syndromic phenotype. *Hum Mol Genet*. 2014 Jul 1;23(13):3607-17 *IF 5.100 Cit. 24*

*Bonora E, Graziano C, et al. Maternally inherited genetic variants of CADPS2 are present in Autism Spectrum Disorders and Intellectual Disability patients. *EMBO Mol Med*. 2014 Apr 14;6(6):795-809. *IF 8.80 Cit. 20*

Caridi G, Lugani F, Dagnino M, Gigante M, Iolascon A, Falco M, Graziano C, et al. Novel INF2 mutations in an Italian cohort of patients with focal segmental glomerulosclerosis, renal failure and Charcot-Marie-Tooth neuropathy. *Nephrol Dial Transplant*. 2014 Sep;29 Suppl 4:iv80-iv86. *IF 4.531 Cit. 18*

Kashevarova AA, Nazarenko LP, Schultz-Pedersen S, Skryabin NA, Salyukova OA, Chechetkina NN, Tolmacheva EN, Rudko AA, Magini P, Graziano C, Romeo G, Joss S, Tümer Z, Lebedev IN. Single gene microdeletions and microduplication of 3p26.3 in three unrelated families: CNTN6 as a new candidate gene for intellectual disability. *Mol Cytogenet*. 2014 Dec 31;7(1):97. *IF 1.233 Cit. 41*

Hryshchenko NV, Bychkova GM, Tavokina LV, Brovko AO, Graziano C, et al. Unbalanced Translocations Involving Chromosome Region 10q25.3q26.3 in Patients with Intellectual Disability and Complex Phenotypes. *Cytogenet Genome Res*. 2014;144(3):169-77. *IF 1.114 Cit. 1*

Lenarduzzi S, Vozzi D, Morgan A, Rubinato E, D'Eustacchio A, Osland TM, Rossi C, Graziano C, Castorina P, Ambrosetti U, Morgutti M, Giroto G. Usher syndrome: An effective sequencing approach to establish a genetic and clinical diagnosis. *Hear Res*. 2015 Feb;320:18-23. *IF 3.693 Cit. 20*

Bonora E, Bianco F, Cordeddu L, Bamshad M, Francescato L, Dowless D, Stanghellini V, Cogliandro RF, Lindberg G, Mungan Z, Cefle K, Ozcelik T, Palanduz S, Ozturk S, Gedikbasi A, Gori A, Pippucci T, Graziano C, et al. Mutations in RAD21 Disrupt Regulation of APOB in Patients with Chronic Intestinal Pseudo-obstruction. *Gastroenterology*. 2015 Apr;148(4):771-782. *IF 17.373 Cit. 38*

*Graziano C, et al. Syndromic intellectual disability: A new phenotype caused by an aromatic amino acid decarboxylase gene (DDC) variant. *Gene*. 2015 Apr 1;559(2):144-8. *IF 2.984 Cit. 15*

Jolly LA, Nguyen LS, Domingo D, Sun Y, Barry S, Hancarova M, Plevova P, Vlckova M, Havlovicova M, Kalscheuer VM, Graziano C, et al. HCFC1 loss-of-function mutations disrupt neuronal and neural progenitor cells of the developing brain. *Hum Mol Genet*. 2015 15;24(12):3335-47. *IF 5.100 Cit. 18*

Giorgi G, Casarin A, Trevisson E, Donà M, Cassina M, Graziano C, Picci L, Clementi M, Salviati L. Validation of CFTR intronic variants identified during cystic fibrosis population screening by a minigene splicing assay. *Clin Chem Lab Med*. 2015 53(11):1719-23. *IF 3.595 Cit. 6*

Cytogenetic and molecular characterization of a recombinant X chromosome in a family with a severe neurologic phenotype and macular degeneration. Magini P, Poscente M, Ferrari S, Vargiolu M, Bacchelli E, Graziano C, et al. *Mol Cytogenet*. 2015 Aug 1;8:58. *IF 1.233 Cit. 1*

*New patients with Temple syndrome caused by 14q32 deletion: Genotype-phenotype correlations and risk of thyroid cancer. Severi G, Bernardini L, Briuglia S, Bigoni S, Buldrini B, Magini P, Dentici ML, Cordelli DM, Arrigo T, Franzoni E, Fini S, Italyankina E, Loddo I, Novelli A, Graziano C. *Am J Med Genet A*. 2016 Jan;170A(1):162-9. *IF 2.125 Cit. 13*

Recurrent De Novo and Biallelic Variation of ATAD3A, Encoding a Mitochondrial Membrane Protein, Results in Distinct Neurological Syndromes. Harel T, Yoon WH, Garone C, Gu S, Coban-Akdemir Z, Eldomery MK, Posey JE, Jhangiani SN, Rosenfeld JA, Cho MT, Fox S, Withers M, Brooks SM, Chiang T, Duraine L, Erdin S, Yuan B, Shao Y, Moussallem E, Lamperti C, Donati MA, Smith JD, McLaughlin

HM, Eng CM, Walkiewicz M, Xia F, Pippucci T, Magini P, Seri M, Zeviani M, Hirano M, Hunter JV, Srour M, Zanigni S, Lewis RA, Muzny DM, Lotze TE, Boerwinkle E; Baylor-Hopkins Center for Mendelian Genomics.; University of Washington Center for Mendelian Genomics., Gibbs RA, Hickey SE, Graham BH, Yang Y, Buhas D, Martin DM, Potocki L, Graziano C, Bellen HJ, Lupski JR. *Am J Hum Genet.* 2016 Oct 6;99(4):831-845. *IF 10.502 Cit. 67*

Unravelling the Complexity of Inherited Retinal Dystrophies Molecular Testing: Added Value of Targeted Next-Generation Sequencing. Bernardis I, Chiesi L, Tenedini E, Artuso L, Percesepe A, Artusi V, Simone ML, Manfredini R, Camparini M, Rinaldi C, Ciardella A, Graziano C, Balducci N, Tranchina A, Cavallini GM, Pietrangelo A, Marigo V, Tagliafico E. *Biomed Res Int.* 2016;2016:6341870. *IF 2.276 Cit. 23*

*A de novo PUF60 mutation in a child with a syndromic form of coloboma and persistent fetal vasculature. Graziano C, Gusson E, Severi G, Isidori F, Wischmeijer A, Brugnara M, Seri M, Rossi C. *Ophthalmic Genet.* 2017 Dec;38(6):590-592. *IF 1.308 Cit. 5*

Patterns of Novel Alleles and Genotype/Phenotype Correlations Resulting from the Analysis of 108 Previously Undetected Mutations in Patients Affected by Neurofibromatosis Type I. Bonatti F, Adorni A, Matichecchia A, Mozzoni P, Uliana V, Pisani F, Garavelli L, Graziano C, et al. *Int J Mol Sci.* 2017 Sep 29;18(10). pii: E2071. doi: 10.3390/ijms18102071. *IF 4.456 Cit. 3*

A new PLA2G6 mutation in a family with infantile neuroaxonal dystrophy. Iannello G, Graziano C, et al. *J Neurol Sci.* 2017 Oct 15;381:209-212. *IF 3.115 Cit. 3*

Insights into Mutation Effect in Three Poikiloderma with Neutropenia Patients by Transcript Analysis and Disease Evolution of Reported Patients with the Same Pathogenic Variants. Colombo EA, Elcioglu NH, Graziano C, Farinelli P, Di Fede E, Neri I, Facchini E, Greco M, Gervasini C, Larizza L. *J Clin Immunol.* May 2018, Volume 38, Issue 4, pp 494–502 doi: 10.1007/s10875-018-0508-9. *IF 6.780 Cit. 2*

Two novel PRNP truncating mutations broaden the spectrum of prion amyloidosis. Capellari S, Baiardi S, Rinaldi R, Bartoletti-Stella A, Graziano C, et al. *Ann Clin Transl Neurol.* 2018 Apr 26;5(6):777-783. *IF 3.66 Cit. 5*

*Bi-allelic mutations in TRAPPC2L result in a neurodevelopmental disorder and have an impact on RAB11 in fibroblasts. Milev MP, Graziano C, et al. *J Med Genet.* 2018 Nov;55(11):753-764. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105441. *IF 4.943 Cit. 16*

A mosaic intragenic microduplication of LAMA1 and a constitutional 18p11.32 microduplication in a patient with keratosis pilaris and intellectual disability. Kashevarova AA, Nazarenko LP, Skryabin NA, Nikitina TV, Vasilyev SA, Tolmacheva EN, Lopatkina ME, Salyukova OA, Chechetkina NN, Vorotelyak EA, Kalabusheva EP, Fishman VS, Kzhyshkowska J, Graziano C, Magini P, Romeo G, Lebedev IN. *Am J Med Genet A.* 2018 Nov;176(11):2395-2403. doi: 10.1002/ajmg.a.40478. *IF 2.125 Cit. 5*

Next Generation Molecular Diagnosis of Hereditary Spastic Paraplegias: An Italian Cross-Sectional Study. D'Amore A, Tessa A, Casali C, Dotti MT, Filla A, Silvestri G, Antenora A, Astrea G, Barghigiani M, Battini R, Battisti C, Bruno I, Cereda C, Dato C, Di Iorio G, Donadio V, Felicori M, Fini N, Fiorillo C, Gallone S, Gemignani F, Gigli GL, Graziano C, et al.. *Front Neurol.* 2018 Dec 4;9:981. doi: 10.3389/fneur.2018.00981. *IF 2.889 Cit. 24*

Genomic Studies in a Large Cohort of Hearing Impaired Italian Patients Revealed Several New Alleles, a Rare Case of Uniparental Disomy (UPD) and the Importance to Search for Copy Number Variations. Morgan A, Lenarduzzi S, Cappellani S, Pecile V, Morgutti M, Orzan E, Ghiselli S, Ambrosetti U, Brumat M, Gajendrarao P, La Bianca M, Faletra F, Grosso E, Sirchia F, Sensi A, Graziano C, Seri M, Gasparini P, Giroto G. *Front Genet.* 2018 Dec 21;9:681. doi: 10.3389/fgene.2018.00681. *IF 3.258 Cit. 4*

*De Novo SOX4 Variants Cause a Neurodevelopmental Disease Associated with Mild Dysmorphism. Zawerton A, Yao B, Yeager JP, Pippucci T, Haseeb A, Smith JD, Wischmann L, Kühl SJ, Dean JCS, Pilz DT, Holder SE; Deciphering Developmental Disorders Study; University of Washington Center for Mendelian Genomics, McNeill A, Graziano C, Lefebvre V. *Am J Hum Genet.* 2019 Feb 7;104(2):246-259. doi: 10.1016/j.ajhg.2018.12.014. *IF 10.502 Cit. 8*

*HDAC8 Loss of Function and SHOX Haploinsufficiency: Two Independent Genetic Defects Responsible for a Complex Phenotype. Severi G, Bonora E, Perri A, Scarano E, Mazzanti L, Isidori F, Zuntini R, Menabò S, Graziano C. *Cytogenet Genome Res.* 2019;157(3):135-140. doi:

10.1159/000499174. IF 1.114

*Challenges in the clinical interpretation of small de novo copy number variants in neurodevelopmental disorders. Magini P, Scarano E, Donati I, Sensi A, Mazzanti L, Perri A, Tamburrino F, Mongelli P, Percesepe A, Visconti P, Parmeggiani A, Seri M, Graziano C. *Gene*. 2019 Jul 20;706:162-171. doi: 10.1016/j.gene.2019.05.007. IF 2.984 Cit. 1

Novel Mutations and Unreported Clinical Features in KBG Syndrome. Scarano E, Tassone M, Graziano C, et al. *Mol Syndromol*. 2019 May;10(3):130-138. doi: 10.1159/000496172. IF 1.198 Cit. 4

Sleep in Mowat-Wilson Syndrome: a clinical and video-polysomnographic study. Di Pisa V, Provini F, Ubertiello S, Bonetti S, Ricci E, Ivanovski I, Caraffi SG, Giordano L, Accorsi P, Savasta S, Raviglione F, Boni A, Gioni D, Graziano C, Garavelli L, Cordelli DM. *Sleep Med*. 2019 Sep;61:44-51. doi: 10.1016/j.sleep.2019.04.011. IF 3.038

A new MEFV gene mutation in an Iranian patient with familial Mediterranean fever. Farjadian S, Bonatti F, Soriano A, Reina M, Adorni A, Graziano C, Moghtaderi M, Percesepe A, Romeo G, Martorana D. *Reumatismo*. 2019 Jul 9;71(2):85-87. doi: 10.4081/reumatismo.2019.1141. IF 1.170

Next generation sequencing study in a cohort of Italian patients with syndromic hearing loss. Lenarduzzi S, Morgan A, Faletra F, Cappellani S, Morgutti M, Mezzavilla M, Peruzzi A, Ghiselli S, Ambrosetti U, Graziano C, Seri M, Gasparini P, Giroto G. *Hear Res*. 2019 Sep 15;381:107769. doi: 10.1016/j.heares.2019.07.006. IF 3.693 Cit. 1

High prevalence of arterial dissection in patients with Loeys-Dietz syndrome and cerebral aneurysm. Spinardi L, Mariucci E, Vornetti G, Stagni S, Graziano C, Faccioli L, Pastore Trossello M, Donti A. *Vasc Med*. 2020 Jun;25(3):218-220. doi: 10.1177/1358863X19900923. IF 2.832 Cit. 1

Aortic arch geometry predicts outcome in patients with Loeys-Dietz syndrome independent of the causative gene. Mariucci E, Spinardi L, Stagni S, Graziano C, et al. *Am J Med Genet A*. 2020 Jul;182(7):1673-1680. doi: 10.1002/ajmg.a.61608. IF 2.125

Gene Panel Analysis in a Large Cohort of Patients With Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Allows the Identification of 80 Potentially Causative Novel Variants and the Characterization of a Complex Genetic Architecture in a Subset of Families. Mantovani V, Bin S, Graziano C, et al. *Front Genet*. 2020 May 7;11:464. doi: 10.3389/fgene.2020.00464. eCollection 2020. IF 3.258 Cit. 1

Autozygosity-driven genetic diagnosis in consanguineous families from Italy and the Greater Middle East. Palombo F, Graziano C, et al. *Hum Genet*. 2020 Nov;139(11):1429-1441. doi: 10.1007/s00439-020-02187-7. IF 5.743

*A New Homozygous CACNB2 Mutation has Functional Relevance and Supports a Role for Calcium Channels in Autism Spectrum Disorder. Graziano C, et al. *J Autism Dev Disord*. 2020 Jun 6. doi: 10.1007/s10803-020-04551-y. IF 3.047

Kidney Transplant in Fabry Disease: A Revision of the Literature. Capelli I, Aiello V, Gasperoni L, Comai G, Corradetti V, Ravaoli M, Biagini E, Graziano C, La Manna G. *Medicina (Kaunas)*. 2020 Jun 10;56(6):E284. doi: 10.3390/medicina56060284. IF 1.205 Cit. 1

An International Cohort Study of Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Disease due to REN Mutations Identifies Distinct Clinical Subtypes. Živná M, Kidd K, Zaidan M, Vyleťal P, Barešová V, Hodaňová K, Sovová J, Hartmannová H, Votruba M, Trešlová H, Jedličková I, Sikora J, Hůlková H, Robins V, Hnízda A, Živný J, Papagregoriou G, Mesnard L, Beck BB, Wenzel A, Tory K, Häeffner K, Wolf MTF, Bleyer ME, Sayer JA, Ong ACM, Balogh L, Jakubowska A, Łaszkiwicz A, Clissold R, Shaw-Smith C, Munshi R, Haws RM, Izzi C, Capelli I, Santostefano M, Graziano C, Scolari F, Sussman A, Trachtman H, Decramer S, Matignon M, Grimbert P, Shoemaker LR, Stavrou C, Abdelwahed M, Belghith N, Sinclair M, Claes K, Kopel T, Moe S, Deltas C, Knebelmann B, Rampoldi L, Knoch S, Bleyer AJ. *Kidney Int*. 2020 Dec;98(6):1589-1604. doi: 10.1016/j.kint.2020.06.041. IF 8.945

Intracranial Arterial Tortuosity in Marfan Syndrome and Loeys-Dietz Syndrome: Tortuosity Index Evaluation Is Useful in the Differential Diagnosis. Spinardi L, Vornetti G, De Martino S, Golfieri R, Faccioli L, Pastore Trossello M, Graziano C, Mariucci E, Donti A. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2020 Oct;41(10):1916-1922. IF 3.381

Lights and Shadows in the Genetics of Syndromic and Non-Syndromic Hearing Loss in the Italian Population. Morgan A, Lenarduzzi S, Spedicati B, Cattaruzzi E, Murru FM, Pelliccione G, Mazzà D, Zollino M, Graziano C, Ambrosetti U, Seri M, Faletra F, Giroto G. Genes (Basel). 2020 Oct 22;11(11):E1237. IF 3.759

Preferences of Italian patients for return of secondary findings from clinical genome/exome sequencing. Godino L, Varesco L, Bruno W, Bruzzone C, Battistuzzi L, Franiuk M, Miccoli S, Bertozzi B, Graziano C, Seri M, Turchetti D. J Genet Couns. 2020 Nov 3. doi: 10.1002/jgc4.1350. Online ahead of print. IF 2.149

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE (art. 46 e 47 D.P.R. 445/2000)

Il sottoscritto Graziano Claudio, ai sensi e per gli effetti degli articoli 46 e 47 e consapevole delle sanzioni penali previste dall'articolo 76 del D.P.R. 28 dicembre 2000, n. 445 nelle ipotesi di falsità in atti e dichiarazioni mendaci, dichiara che le informazioni riportate nel presente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità.

Bologna, 9 dicembre 2020

Dott. Claudio Graziano