



## Curriculum Vitae Europass

### Informazioni personali

Nome / Cognome **GRAZIANO CLAUDIO**

Indirizzo

Codice Fiscale

Fax

E-mail

Cittadinanza

Data di nascita

### Esperienza professionale

Date	22/09/2022-ad oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Direttore – UO Genetica Medica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento DiMeLabeT – Ausl della Romagna – Piazzale della Liberazione 60 – 47522 Pievesestina di Cesena (FC)
Date	1/09/2010-21/09/2022
Lavoro e 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 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	2018-2023
Attività	Incarico di insegnamento presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università Alma Mater Studiorum di Bologna.
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

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)

## relatore a convegni di carattere scientifico

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. Eletto consigliere del direttivo SIGU nel novembre 2022

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

Corso formazione Manageriale per Direttore responsabile di struttura complessa, conseguito il 21/02/2023

## Pubblicazioni

Co-autore di 83 pubblicazioni in riviste con peer-review, H-index 24.

L'attività scientifica è rivolta all'identificazione di nuovi geni malattia ed alla caratterizzazione molecolare di patologie genetiche, nell'ambito di collaborazioni nazionali e internazionali.

Dieci pubblicazioni tra le più significative:

1. 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
2. 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
3. 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
4. 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
5. 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, Srouf 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
6. 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
  7. 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
  8. 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
  9. 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, Łaskiewicz A, Clissold R, Shaw-Smith C, Munshi R, Haws RM, Izzi C, Capelli I, Santostefano M, Graziano C, et al. *Kidney Int.* 2020 Dec;98(6):1589-1604
  10. HDAC9 structural variants disrupting TWIST1 transcriptional regulation lead to craniofacial and limb malformations. Hirsch N, Dahan I, D'haene E, Avni M, Vergult S, Vidal-García M, Magini P, Graziano C, Severi G, Bonora E, Nardone AM, Brancati F, Fernández-Jaén A, Rory OJ, Hallgrímsson B, Birnbaum RY. *Genome Res.* 2022 Jul;32(7):1242-1253

*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.*

Dott. Claudio Graziano