



Curriculum Vitae Europass

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

la sottoscritta MANUELA PRIOLO consapevole che le dichiarazioni false comportano l'applicazione delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità.

Dichiara altresì che tale curriculum contiene la rendicontazione delle attività professionali, di studio, direzionali-organizzative da me possedute di cui all'art. 8 del DPR n.484/1197

Informazioni personali

Nome / Cognome MANUELA PRIOLO

Indirizzo

Telefono

Tel:

E-mail

Cittadinanza Italiana

Luogo e Data di nascita - codice fiscale

ESPERIENZA PROFESSIONALE

(Settembre 2023, a tutt'oggi) Direttore UOC Genetica Medica e di Laboratorio, AORN "A. Cardarelli" di Napoli

(2005, Marzo - Settembre 2023) Dirigente medico I livello a tempo indeterminato presso la UOC di Genetica Medica successivamente confluita nel 2012 nella UOC di Patologia Clinica, Microbiologia e Virologia e Genetica Medica ed attualmente ricostituita SSD di Genetica Medica dal 3/7/2017 con **Valutazione positiva del Collegio Tecnico** sull'attività professionale espletata ai fini dell'attribuzione della Fascia superiore dell'indennità relativa al compimento dei **5 anni di servizio**, attribuzione di incarico di **Alta Specialità (delibera 118 del 15/07/2014)** e **Valutazione positiva del Collegio Tecnico (delibera 504 del 11/08/2020)** sulla attività professionale espletata ai fini della attribuzione della Fascia Superiore di indennità relativa al compimento dei **15 anni di Servizio**

2004, (30 Giugno – Febbraio, 2005) Dirigente medico I livello a tempo determinato presso stessa Unità Operativa

Principali attività e responsabilità

- Direzione di UOC Genetica Medica e di Laboratorio
- Incarico di Alta Specializzazione "AMBULATORIO DI GENETICA CLINICA" conferito con delibera N°1764 del 15/12/2014
- Referente ambulatorio di Genetica Medica UO Genetica Medica, REFERENTE dal **2005** DI PRESIDIO OSPEDALIERO-REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

Nome e indirizzo Attuale datore di lavoro AORN "A. CARDARELLI", Via A Cardarelli 9, 80131, Napoli

Tipo di attività o settore Diagnostica clinica e molecolare patologie genetiche/congenite e acquisite

Istruzione e formazione

anno accademico 1998/99

anno accademico 1994/95

Nome e tipo d'organizzazione
erogatrice dell'istruzione e
formazione

SPECIALITA' IN GENETICA MEDICA

LAUREA IN MEDICINA E CHIRURGIA ed ABILITAZIONE
ALL'ESERCIZIO DELLA PROFESSIONE

Università degli Studi di Genova, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Scuola di
Specializzazione in Genetica Medica

Dichiaro

di avere prestato e di prestare attualmente i seguenti servizi alle dipendenze di
pubbliche amministrazioni:

- 1) Pubblica Amministrazione - Grande Ospedale Metropolitano BMM di
Reggio Calabria, già Azienda Ospedaliera BMM di Reggio Calabria, UOC
Genetica Medica

Dal 30/06/2004 al 28/02/2005

Profilo professionale: Dirigente medico di I Livello

Disciplina: Genetica Medica

Rapporto di lavoro: assunzione a tempo determinato

Tempo Pieno Esclusivo

N° ORE SETTIMANALI: 38 ore settimanali

- 2) Pubblica Amministrazione - Grande Ospedale Metropolitano BMM di
Reggio Calabria, già Azienda Ospedaliera BMM di Reggio Calabria, UOC
Genetica Medica, in seguito confluita nella UOC Patologia Clinica,
Microbiologia e Virologia e Genetica Medica nel 2012 ed attualmente
ricostituita UOSD di Genetica Medica dal 3/7/2017.

Dal 01/03/2005 al 15/09/2023

Profilo professionale: Dirigente medico di I Livello

Disciplina: Genetica Medica

Rapporto di lavoro: assunzione a tempo indeterminato

Tempo Pieno Esclusivo

N° ORE SETTIMANALI: 38 ore settimanali

Dal 16/09/2023 a tutt'oggi

Profilo professionale: Direzione UOC Genetica Medica e di Laboratorio

Disciplina: Genetica Medica

Rapporto di lavoro: assunzione a tempo indeterminato

Tempo Pieno Esclusivo

N° ORE SETTIMANALI: 38 ore settimanali

Capacità e competenze personali

Madrelingua Italiana

Altra(e) lingua(e) Diploma di First Certificate of English. 1988

Inglese

Livello europeo (*)

Comprensione		Parlato		Scritto
Ascolto	Lettura	Produzione orale	Interazione orale	
B2	B2	B2	B2	B2

**Capacità e
competenze
Scientifiche**

ISCRIZIONE A SOCIETÀ A CARATTERE SCIENTIFICO

Dal 1996 iscritta presso la Associazione Italiana di Genetica Medica/Società Italiane di Genetica Umana (AIGM/SIGU)

Dal 1997 tra i membri del Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica nell'ambito della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

Dal 2023 iscritta presso European Society of Human Genetics

ATTIVITA' DIDATTICA

Incarico di docenza a contratto in Genetica Medica presso la Scuola di Specialità in Genetica Medica Università di Siena MED/03 Dismorfologia (da aa 2004-05 a 2006-07)

Incarico di Docenza Master inter-universitario di II livello in Clinical Genetics - Università di Siena (anni accademici 2006-07, 2007-08, 2008-09, 2009-10, 2010-11, 2011-12).

Lezioni magistrali presso Facoltà di Medicina e Chirurgia, Genetica Medica, I Università di Roma (prof.ssa Chessa) (anni accademici 2010-11, 2011-12).

Supervisione e tutoraggio di molteplici tesi di Laurea magistrale in Biologia, in collaborazione con il Dipartimento di Scienze Chimiche, Biologiche, farmaceutiche ed Ambientali, Università degli Studi di Messina (Prof Faggio Caterina) (Dal 2010 a 2019)

"Tutor " della scuola di Specializzazione in Genetica Medica presso la Università "Magna Grecia" di Catanzaro (Anno Accademico 2016/2017 a 2023).

ATTIVITA' DI REVISIONE PRESSO RIVISTE ED ENTI UFFICIALI

Collaborazione in qualità di revisore per

"Journal of Medical Genetics",

"American Journal of Medical Genetics",

"European Journal of Medical Genetics"

"Clinical Genetics"

"European Journal of Human Genetics"

"Archives of Medical research"

"Molecular Cancer",

"Molecular Cytogenetics"

"Gene"

"The Children's Hospital at Westmead", Sydney, Australia

"Molecular syndromology"

"Clinical Dysmorphology"

"Italian journal of Pediatrics"

"Genes"

"International Journal of Environmental research and Public Health"

ATTIVITA' DI EDITOR PER SPECIAL ISSUES E MEMBRO DI EDITORIAL BOARD

"Genes" : SPECIAL ISSUE Multiple Molecular Diagnoses in Rare Disease through Massive Parallel Sequencing Approach. Deadline for manuscript submissions: 25 November 2022

PARTECIPAZIONE A GRUPPI DI RICERCA PER INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO MALATTIE RARE

- Dal 2020 a tutt'oggi la nostra UOSD partecipa al programma di ricerca UPP (undiagnosed patient program) coordinato da OPBG per diagnosi e inquadramento di malattie rare ed ultrarare orfane e non diagnosticate. La sottoscritta partecipa regolarmente alle riunioni a cadenza bisettimanale.
- Nello stesso periodo la sottoscritta partecipa in presenza ad ambulatorio condiviso per malattie rare ed ultrarare presso OPBG coordinato da dott Bartoli/Macchiariolo con attenzione a sindromi da iperaccrescimento (Malan syndrome) per la quale alla sottoscritta è riconosciuta esperta internazionale.
- Da Ottobre 2022 a tutt'oggi la sottoscritta partecipa in qualità di esperto per gli Aspetti clinici, genomici e molecolari alle riunioni mensili delle progettualità di genomica dedicate a pazienti senza diagnosi e affetti da Malattia rara condotte all'interno di ReteIDEA, la rete Pediatrica degli IRCCS.

PARTECIPAZIONE IN QUALITÀ DI MEMBRO COMITATO TECNICO SCIENTIFICO

- Dal 2019 sono membro Dello Scientific Board per la Malan Syndrome Foundation
- Dal 2021 sono membro Del Comitato scientifico per ASSIGULLIVER
- Nel 2021 sono stato membro del Comitato tecnico Scientifico per il XXIV Congresso Nazionale SIGU

PUBBLICAZIONI

1. Pasini B, Hofstra RM, Yin L, Boccardi R, Santamaria G, Grootsholten PM, Ceccherini I, Patrone G, **Priolo M**, Buys CH, et al. The physical map of the human RET proto-oncogene. *Oncogene*. 1995 Nov 2;11(9):1737-43.
2. Lerone M, **Priolo M**, Naselli A, Vignolo M, Romeo G, Silengo MC. Ectodermal abnormalities in Kabuki syndrome. *Am J Med Genet*. 1997 Dec 19;73(3):263-6. Review.
3. Romeo G, Ceccherini I, Celli J, **Priolo M**, Betsos N, Bonardi G, Seri M, Yin L, Lerone M, Jasonni V, Martucciello G. Association of multiple endocrine neoplasia type 2 and Hirschsprung disease. *J Intern Med*. 1998 Jun;243(6):S15-20.
4. Mori PG, **Priolo M**, Lerone M, Pasino M, Caroli F, Cusano R, Seri M, Silengo MC. Congenital hypoplastic anaemia in a patient with a new multiple congenital anomalies-mental retardation syndrome. *Am J Med Genet*. 1999 Nov 5;87(1):36-9.
5. Auricchio A, Griseri P, Carpentieri ML, Betsos N, Staiano A, Tozzi A, **Priolo M**, et al. Double Heterozygosity for a RET Substitution Interfering with Splicing and an EDNRB Missense Mutation in Hirschsprung Disease. *Am J Hum Genet*. 1999; 64:1216-1221.
6. Seri M, Martucciello G, Paleari L, Bolino A, **Priolo M**, Salemi G, Forabosco P, Caroli F, Cusano R, Tocco T, Lerone M, Cama A, Torre M, Guys JM, Romeo G, Jasonni V. Exclusion of the Sonic Hedgehog gene as responsible for Currarino syndrome and anorectal malformations with sacral hypodevelopment. *Hum Genet*. 1999 Jan;104(1):108-10.
7. **Priolo M**, Silengo M, Lerone M, Ravazzolo R. Ectodermal dysplasias: not only 'skin' deep. *Clin Genet*. 2000 Dec;58(6):415-30. Review.
8. **Priolo M**, Lerone M, Rosaia L, Calcagno EP, Sadeghi AK, Ghezzi F, Ravazzolo R, Silengo M. Question mark ears, temporo-mandibular joint malformation and hypotonia: auriculo-condylar syndrome or a distinct entity? *Clin Dysmorphol*. 2000 Oct;9(4):277-80. Review.
9. De Biasio P, Prefumo F, Baffico M, Baldi M, **Priolo M**, Lerone M, Tomà P, Venturini PL. Sonographic and molecular diagnosis of thanatophoric dysplasia type I at 18 weeks of gestation. *Prenat Diagn*. 2000 Oct;20(10):835-7.
10. **Priolo M**, Lerone M, Baffico M, Baldi M, Ravazzolo R, Cama A, Capra V, Silengo M. Pfeiffer syndrome type 2 associated with a single amino acid deletion in the FGFR2 gene. *Clin Genet*. 2000 Jul;58(1):81-3.
11. **Priolo M**, Rosaia L, Seri M, Silengo MC, Ravazzolo R, Lerone M. Total anonychia congenita in a woman with normal intelligence: report of a further case. *Dermatology*. 2000;200(1):84-5. Review.
12. Silengo M, Lerone M, Seri M, **Priolo M**, Jarre L. New clinical findings in oculo-ectodermal syndrome. *Clin Dysmorphol*. 2000 Jan;9(1):39-41.
13. **Priolo M**, Laganà C. Ectodermal dysplasias: a new clinical-genetic classification. *J Med Genet*. 2001 Sep;38(9):579-85.
14. **Priolo M**, De Toni T, Baffico M, Cama A, Seri M, Cusano R, Costabello L, Fondelli P, Capra V, Silengo M, Ravazzolo R, Lerone M. Fontaine-Farriaux craniosynostosis: second report in the literature. *Am J Med Genet*. 2001 May 1;100(3):214-8.
15. Cinti R, **Priolo M**, Lerone M, Gimelli G, Seri M, Silengo M, Ravazzolo R. Molecular characterisation of a supernumerary ring chromosome in a patient with VATER association. *J Med Genet*. 2001 Feb;38(2):E6. Review.
16. **Priolo M**, Casile G, Laganà C. Pulmonary agenesis/hypoplasia, microphthalmia, and diaphragmatic defects: report of an additional case. *Clin Dysmorphol*. 2004 Jan;13(1):45-6.
17. Divizia MT, **Priolo M**, Priolo E, Ottonello G, Baban A, Rossi A, Silengo MC, Lerone M. How wide is the ocular spectrum of Delleman syndrome? *Clin Dysmorphol*. 2004 Jan;13(1):33-4.
18. Pescucci C, Caselli R, Grosso S, Mencarelli MA, Mari F, Farnetani MA, Piccini B, Artuso R, Bruttini M, **Priolo M**, Zuffardi O, Gimelli S, Balestri P, Renieri A. 2q24-q31 deletion: report of a case and review of the literature. *Eur J Med Genet*. 2007 Jan-Feb;50(1):21-32. Review.
19. **Priolo M**, Ciccone R, Bova I, Campolo G, Laganà C, Zuffardi O. Malpuech syndrome: broadening the clinical spectrum and molecular analysis by array-CGH. *Eur J Med Genet*. 2007 Mar-Apr;50(2):139-43.
20. Katzaki E, Pescucci C, Uliana V, Papa FT, Arlani F, Meloni I, **Priolo M**, Selicorni A, Milani D, Fischetto R, Celle ME, Grasso R, Dallapiccola B, Brancati F, Bordinon M, Tenconi R, Federico A, Mari F, Renieri A, Longo I. Clinical and molecular characterization of Italian patients affected by Cohen syndrome. *J Hum Genet*. 2007;52(12):1011-7.
21. Uliana V, Giordano N, Caselli R, Papa FT, Arlani F, Marocchi C, Gianetti E, Martini G, Papakostas P, Rollo F, Meloni I, Mari F, **Priolo M**, Renieri A, Nuti R. Expanding the phenotype of 22q11 deletion syndrome: the MURCS association. *Clin Dysmorphol*. 2008 Jan;17:13-17.
22. **Priolo M**, Sparago A, Mammì C et al. MS-MLPA is a specific and sensitive technique for detecting all chromosome 11p15.5 imprinting defects of BWS and SRS in a single-tube experiment. 2008. *Eur J Hum Genet*. 2008 . 16: 565-71
23. Marshall CR, Young EJ, Pani AM, Freckmann ML, Lacassie Y, Howald C, Fitzgerald KK, Peippo M, Morris CA, Shane K, **Priolo M**, et al. Infantile spasms is associated with deletion of the MAGI2 gene on chromosome 7q11.23-q21.11. *Am J Hum Genet*. 2008. 83:106-11.
24. **Priolo M**. Ectodermal dysplasias: an overview and update of clinical and molecular-functional mechanisms. *Am J Med Genet A*. 2009 Sep;149A(9):2003-13.
25. DiGiovanna JJ, **Priolo M**, Itin P. Approach towards a new classification for ectodermal dysplasias: integration of the clinical and molecular knowledge. *Am J Med Genet A*. 2009 Sep;149A(9):2068
26. Rossi PI, Vaccari CM, Terracciano A, Doria-Lamba L, Facchinetti S, **Priolo M**, et al. The metabotropic glutamate receptor 1, GRM1: evaluation as a candidate gene for inherited forms of cerebellar ataxia. *J Neurol*. 2010 Apr;257(4):598-602.
27. Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, Thomas S, Elkhartoufi N, Travaglini L, Gomes C, Ardissino GL, Bertini E, Boltshauser E, Castorina P, D'Arrigo S, Fischetto R, Leroy B, Loget P, Bonnière M, Starck L, Tantau J, Gentilin B, Majore S, Swistun D, Flori E, Lalatta F, Pantaleoni C, Penzien J, Grammatico P; **International JSRD Study Group**, Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM. Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies. *Hum Mutat*. 2010 May;31(5):E1319-31.
28. Bonaglia MC, Giorda R, Beri S, De Agostini C, Novara F, Fichera M, Grillo L, Galesi O, Vetro A, Ciccone R, Bonati MT, Giglio S, Guerrini R, Osimani S, Marelli S, Zucca C, Grasso R, Borgatti R, Mani E, Motta C, Molteni M, Romano C, Greco D, Reitano S, Baroncini A, Lapi E, Cecconi A, Arrigo G, Patricelli MG, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Riva D, Sciacca F, Dalla Bernardina B, Zoccante L, Darra F, Termine C, Maserati E, Bigoni S, **Priolo M**, et al. Molecular mechanisms generating and stabilizing terminal 22q13 deletions in 44 subjects with Phelan/McDermid syndrome *PLoS Genet*. 2011 Jul;7(7):e1002173. doi: 10.1371/journal.pgen.1002173. Epub 2011 Jul 14.

29. Micale L, Augello B, Fusco C, Selicorni A, Loviglio MN, Cirillo Silengo M, Reymond A, Gumiero B, Zucchetti F, D'Addetta EV, Belligni E, Calcagni A, Digilio MC, Dallapiccola B, Faravelli F, Forzano F, Accadia M, Bonfante A, Clementi M, Daolio C, Douzgou S, Ferrari P, Fischetto R, Garavelli L, Lapi E, Mattina T, Melis D, Patricelli MG, **Priolo M**, Prontera P, Renieri A, Mencarelli MA, Scarano G, Della Monica M, Toschi B, Turolla L, Vancini A, Zatterale A, Gabrielli O, Zelante L, Merla G. Mutation Spectrum of MLL2 in a cohort of Kabuki syndrome patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Jun 9;6(1):38.
30. Basinko A, Giovannucci Uzielli ML, Scarselli G, **Priolo M**, Timpani G, De Braekeleer M. Clinical and molecular cytogenetic studies in ring chromosome 5: Report of a child with congenital abnormalities *Eur J Med Genet*. 2012 Feb;55(2):112-6.
31. **Priolo M**, Grosso E, Mammi C, Labate C, Naretto VG, Vacalebre C, Caridi P, Laganà C. A peculiar mutation in the DNA-binding/dimerization domain of NFIX causes Sotos-like overgrowth syndrome: a new case. *Gene*. 2012 Dec 10;511(1):103-5.
32. **Priolo M**, Micale L, Augello B, Fusco C, Zucchetti F, Prontera P, Paduano V, Biamino E, Selicorni A, Mammi C, Laganà C, Zelante L, Merla G. Absence of deletion and duplication of MLL2 and DM6A genes in a large cohort of patients with Kabuki syndrome. *Mol Genet Metab*. 2012 Nov;107(3):627-9.
33. Callea M, Teggi R, Yavuz I, Tadini G, **Priolo M**, Crovella S, Clarich G, Grasso DL. Ear nose throat manifestations in hypodrotic ectodermal dysplasia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2013 Nov;77(11):1801-4.
34. Travaglini L, Brancati F, Silhavy J, Iannicelli M, Nickerson E, Khartoufi N, Scott E, Spencer E, Gabriel S, Thomas S, Ben-Zeev B, Bertini E, Boltshauser E, Chaouch M, Cilio MR, M de Jong, Hulya Kayserili M, Ogur G, Poretti A, Signorini S, Uziel G, Zaki M, **the International JSRD Study Group**, Johnson C, Attié-Bitach T, Gleeson JG and Valente EM Phenotypic spectrum and prevalence of INPPE mutations in Joubert syndrome and related disorders. *Eur J Hum Genet*. 2013 Oct;21(10):1074-8.
35. Gurrieri F, Cavaliere ML, Wischmeijer A, Mammi C, Neri G, Pisanti MA, Rodella G, Laganà C, **Priolo M** NFIX mutations affecting the DNA-binding domain cause a peculiar overgrowth syndrome (Malan syndrome): a new patients series. *Eur J Med Genet*. 2015 Sep;58(9):488-91.
36. Grozeva D, Carss K, Spasic-Boskovic O, Tejada MI, Gecz J, Shaw M, Corbett M, Haan E, Thompson E, Friend K, Hussain Z, Hackett A, Field M, Renieri A, Stevenson R, Schwartz C, Floyd JA, Bentham J, Cosgrove C, Keavney B, Bhattacharya S; **Italian X-linked Mental Retardation Project**; UK10K Consortium; GOLD Consortium; Hurles M, Raymond FL. Targeted Next-Generation Sequencing Analysis of 1,000 Individuals with Intellectual Disability. *Hum Mutat*. 2015 Dec;36(12):1197-204.
37. Zollino M, Marangi G, Ponzi E, Orteschi, Ricciardi, Lattante S, Murolo M, Battaglia D, Contaldo I, Mercuri E, Stefanini MC, Caumes R, Ederly P, Rossi M, Piccione M, Corsello G, Della Monica M, Scarano F, **Priolo M**, et al. Intragenic KANSL1 mutations and chromosome 17q21.31 deletions: broadening the clinical spectrum and genotype-phenotype correlations in a large cohort of patients *J Med Genet*. 2015 Dec;52(12):804-14.
38. Negri G, Magini P, Milani D, Colapietro P, Rusconi D, Scarano E, Bonati MT, **Priolo M**, et al. From Whole Gene Deletion to Point Mutations of EP300-Positive Rubinstein-Taybi Patients: New Insights into the Mutational Spectrum and Peculiar Clinical Hallmarks. *Hum Mutat*. 2016 Feb; 37 (2): 175-83.
39. Martino B, Mammi C, Labate C, Rodi S, Ielo D, **Priolo M**, et al. Genetic risk of prediabetes and diabetes development in chronic myeloid leukemia patients treated with nilotinib. *Exp Hematol*. 2017 Nov;55:71-75.
40. **Priolo M**, Schanze D, Tatton-Brown K, Mulder PA, Tenorio J, Kooball K, Acero IH, Alkuraya FS, Arias P, Bernardini L, et al. Further delineation of Malan syndrome. *Hum Mutat*. 2018 Sep;39(9):1226-1237.
41. **Priolo M**. Nuclear Factor One X Mice model for Malan syndrome: the less the better. *EBioMedicine*. 2019 Jan;39:15-16.
42. Salzano G, Passanisi S, Mammi C, **Priolo M**, Pintomalli L, Caminiti L, Messina MF, Pajno GB, Lombardo F. Maturity Onset Diabetes of the Young is Not Necessarily Associated with Autosomal Inheritance: Case Description of a De Novo HFN1A Mutation. *Diabetes Ther*. 2019 May 16. doi: 10.1007/s13300-019-0633-3.
43. Zenker M, Bunt J, Schanze I, Schanze D, Piper M, **Priolo M** et al Variants in Nuclear Factor I Genes Influence Growth and Development. *American Journal of Medical Genetics Part C*, 2019 Dec;181(4):611-626. doi: 10.1002/ajmg.c.31747
44. Mulder PA, van Balkom IDC, Landlust AM, **Priolo M**, Menke LA, Acero IH et al., Development, behaviour and sensory processing in Marshall-Smith syndrome and Malan syndrome: phenotype comparison in two related syndromes. *J Intellect Disabil Res*. 2020 Dec;64(12):956-969. doi: 10.1111/jir.12787.
45. Bognoni L, Colombo EA, **Priolo M**, Bognoni V, Romeo SG. Pregnancy in a patient with Rothmund-Thomson type 2 syndrome. *Int J Gynaecol Obstet*. 2021 Jul;154(1):181-182. doi: 10.1002/ijgo.13667.
46. **Priolo M**, et al. Co-occurring heterozygous CNOT3 and SMAD6 truncating variants: unusual presentation and refinement of the IDDSAD phenotype. *Genes* 2021, 12(7), 1009; <https://doi.org/10.3390/genes12071009>
47. Radio FC, et al. SPEN haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome with an epismutation of X chromosomes in females. *Am J Hum Genet*. 2021 Mar 4; 108(3): 502–516.
48. **Priolo M**, Mancini C, Pizzi S, Chiriatti L, Radio FC, Cordeddu V, Pintomalli L, Mammi C, Dallapiccola B, Tartaglia M. Complex Presentation of Hao-Fountain Syndrome Solved by Exome Sequencing Highlighting Co-Occurring Genomic Variants. *Genes (Basel)*. 2022 May 16;13(5):889. doi: 10.3390/genes13050889. PMID: 35627274; PMCID: PMC9141324
49. Motta M, Solman M, Bonnard AA, Kuechler A, Pantaleoni F, **Priolo M**, Chandramouli B, et al. Expanding the molecular spectrum of pathogenic SHOC2 variants underlying Mazzanti syndrome. *Hum Mol Genet*. 2022 Mar 26;31(6):1007-1018. doi: 10.1093/hmg/ddac071. Epub ahead of print. PMID: 35348676.
50. **Priolo M**, Palermo V, Aiello F, Cioffi A, Pannone L, Muto V, Motta M, Mancini C, Radio FC, Niceta M, Leoni C, Pintomalli L, Carrozzo R, Rajola G, Mammi C, Zampino G, Martinelli S, Dallapiccola B, Pichielli P, Tartaglia M. SHP2's gain-of-function in Werner syndrome causes childhood disease onset likely resulting from negative genetic interaction. *Clin Genet*. 2022 Jul;102(1):12-21. doi: 10.1111/cge.14140. Epub 2022 Apr 17. PMID: 35396703.
51. Macchiaiolo M, Panfili FM, Vecchio D, Gonfiantini MV, Cortellessa F, Caciolo C, Zollino M, Accadia M, Seri M, Chinali M, Mammi C, Tartaglia M, Bartuli A, Alfieri P, **Priolo M**. A deep phenotyping experience: up to date in management and diagnosis of Malan syndrome in a single center surveillance report. *Orphanet J Rare Dis*. 2022 Jun 18;17(1):235. doi: 10.1186/s13023-022-02384-9. PMID: 35717370.

52. Alfieri P, Macchiaiolo M, Collotta M, Montanaro FAM, Caciolo C, Cumbo F, Galassi P, Panfili FM, Cortellessa F, Zollino M, Accadia M, Seri M, Tartaglia M, Bartuli A, Mammi C, Vicari S, **Priolo M**. Characterization of Cognitive, Language and Adaptive Profiles of Children and Adolescents with Malan Syndrome. *J Clin Med*. 2022 Jul 14;11(14):4078. doi: 10.3390/jcm11144078.
53. Stagi S, Ferrari V, Ferrari M, **Priolo M**, Tartaglia M. Inside the Noonan "universe": Literature review on growth, GH/IGF axis and rhGH treatment: Facts and concerns. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022 Aug 18;13:951331. doi: 10.3389/fendo.2022.951331.
54. Fortugno P, Monetta R, Belli M, Botti E, Angelucci F, Palmerini MG, Nottola SA, De Luca C, Ceccarini M, Salvatore M, Bianchi L, Macioce P, Teson M, Ricci F; **Italian Undiagnosed Diseases Network**, Macchiarelli G, Didona B, Costanzo A, Castiglia D, Brancati F. RIPK4 regulates cell-cell adhesion in epidermal development and homeostasis. *Hum Mol Genet*. 2022 Aug 17;31(15):2535-2547. doi: 10.1093/hmg/ddac046.
55. Niceta M, Pizzi S, Inzana F, Peron A, Bakhtiari S, Nizon M, Levy J, Mancini C, Cogné B, Radio FC, Agolini E, Cocciadiferro D, Novelli A, Salih MA, Recalcatti MP, Arancio R, Besnard M, Tabet AC, Kruer MC, **Priolo M**, Dallapiccola B, Tartaglia M. Delineation of the clinical profile of CNOT2 haploinsufficiency and overview of the IDNADFS phenotype. *Clin Genet*. 2022 Oct 12. doi: 10.1111/cge.14247.
56. Ferilli M, Ciolfi A, Pedace L, Niceta M, Radio FC, Pizzi S, Miele E, Cappelletti C, Mancini C, Galluccio T, Andreani M, Iacone M, Chiriatti L, Novelli A, Micalizzi A, Matraxia M, Menale L, Faletra F, Prontera P, Pilotta A, Bedeschi MF, Capolino R, Baban A, Seri M, Mammi C, Zampino G, Digilio MC, Dallapiccola B, **Priolo M**, Tartaglia M. Genome-Wide DNA Methylation Profiling Solves Uncertainty in Classifying NSD1 Variants. *Genes*. 2022; 13(11):2163. <https://doi.org/10.3390/genes13112163>
57. Flex E, Albadri S, Radio FC, Cecchetti S, Lauri A, **Priolo M**, Kissopoulou M, Carpentieri G, Fasano G, Venditti M, Magliocca V, Bellacchio E, Welch CL, Colombo PC, Kochav SM, Chang R, Barrick R, Trivisano M, Micalizzi A, Borghi R, Messina E, Mancini C, Pizzi S, De Santis F, Rosello M, Specchio N, Compagnucci C, McWalter K, Chung WK, Del Bene F, Tartaglia M. Dominantly acting KIF5B variants with pleiotropic cellular consequences cause variable clinical phenotypes. *Hum Mol Genet*. 2022 Aug 26;ddac213. doi: 10.1093/hmg/ddac213.
58. **Priolo M**, Mancini C, Radio FC, Chiriatti L, Ciolfi A, Cappelletti C, Cordeddu V, Pintomalli L, Brusco A, Mammi C, Tartaglia M. Natural history of MRAS-related Noonan syndrome: Evidence of mild adult-onset left ventricular hypertrophy and neuropsychiatric features. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2023 Feb 3. doi: 10.1002/ajmg.c.32034.
59. Alfieri P, Montanaro FAM, Macchiaiolo M, Collotta M, Caciolo C, Galassi P, Panfili FM, Cortellessa F, Zollino M, Chinali M, Accadia M, Seri M, Bartuli A, Mammi C, Tartaglia M, Vicari S and **Priolo M** (2023) Behavioral profiling in children and adolescents with Malan syndrome. *Front. Child Adolesc. Psychiatry* 2:1106228. doi: 10.3389/frcha.2023.1106228. In press
60. **Priolo M**, Tartaglia M. The Right to Ask, the Need to Answer—When Patients Meet Research: How to Cope with Time. *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2023, 20, 4573. <https://doi.org/10.3390/ijerph20054573>.
61. Leone MP, Morlino S, Nardella G, Pracella R, Giachino D, Celli L, Baldo D, Turolia L, Piccione M, Salzano E, Busè M, Lastella P, Zollino M, Cantone R, Grosso E, Zonta A, Pasini B, Piscopo C, De Maggio I, **Priolo M**, et al. Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in collagen genes associated with joint hypermobility. *Hum Genet*. 2023 Jun;142(6):785-808. doi: 10.1007/s00439-023-02547-z.
62. **Priolo M**, Zara E, Radio FC, Ciolfi A, Spadaro F, Bellacchio E, Mancini C, Pantaleoni F, Cordeddu V, Chiriatti L, Niceta M, Africa E, Mammi C, Melis D, Coppola S, Tartaglia M. Clinical profiling of MRD48 and functional characterization of two novel pathogenic RAC1 variants. *Eur J Hum Genet*. 2023 Jul;31(7):805-814. doi: 10.1038/s41431-023-01351-7.

DICHIARO che il mio H index complessivo è corrispondente a 23 (dati SCOPUS aggiornati a 27/10/2023)

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali".

La sottoscritta certifica che quanto dichiarato corrisponde a verità, ai sensi degli artt. 46 e 47 e 76 D.P.R. n. 445/2000, consapevole che le dichiarazioni mendaci sono punite ai sensi degli artt 483, 495, 496 del codice penale e delle leggi speciali in materia.

Reggio Calabria 04/03/2024

Manuela Priolo