europass

Curriculum Vitae Europass

Informazioni personali

Cognome/Nome	**Taruscio Domenica**
Indirizzo	
Telefoni	Cellulare
Fax	
E-mail	
Cittadinanza	Italiana
Data di nascita	
Stato civile	

Ruolo professionale	**Dirigente di Ricerca dell'Istituto Superiore di Sanità** (dal 5 maggio 2005) **Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare all'Istituto Superiore di Sanità** (dal 31 luglio 2008 ad oggi)

Esperienza professionale

Date	9 febbraio 1988 al 3 dicembre 1991
Lavoro o posizione ricoperti	**Assistente tecnico** nel Laboratorio di Ultrastrutture (Istituto Superiore di Sanità)
Principali attività e responsabilità	Gestione di studi di microscopia ottica ed elettronica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Istituto Superiore di Sanità Viale Regina Elena, 299 00161 Roma, Italia
Tipo di attività o settore	Ricerca

Date	Dal 4 dicembre 1991 al 4 maggio 2005
Lavoro o posizione ricoperti	**Ricercatore** nel Laboratorio di Ultrastrutture (Istituto Superiore di Sanità)
Principali attività e responsabilità	Programmazione e coordinamento di attività di ricerca nei settori di patologia rare (es. mesotelioma) e genetica umana (test genetici)
Nome del datore di lavoro	Istituto Superiore di Sanità
Tipo di attività o settore	Ricerca

Taruscio

Date	Dal 29 aprile 1998 al 4 giugno 2005
Lavoro o posizione ricoperti	**Direttore di Reparto di Istopatologia** nel Laboratorio di Ultrastrutture (Istituto Superiore di Sanità)
Principali attività e responsabilità	Programmazione e coordinamento di attività di un Gruppo di ricercatori e Assistenti tecnici impegnati ricerca nei settori di genetica umana (test genetici) e malattie rare
Nome del datore di lavoro	Istituto Superiore di Sanità
Tipo di attività o settore	Ricerca
Date	5 giugno 2005 - al 30 luglio 2008
Lavoro o posizione ricoperti	**Direttore di Reparto di Malattie Rare** nel Dipartimento di Biologia cellulare e neuroscienze (Istituto Superiore di Sanità)
Principali attività e responsabilità	Programmazione e coordinamento di attività di un Gruppo di ricercatori e Assistenti tecnici impegnati ricerca nei settori di genetica umana (test genetici) e malattie rare
Nome del datore di lavoro	Istituto Superiore di Sanità
Tipo di attività o settore	Ricerca
Date	5 maggio 2005 - ad oggi
Lavoro o posizione ricoperti	**Dirigente di Ricerca** dell'Istituto Istituto Superiore di Sanità
Tipo di attività o settore	Programmazione e coordinamento di progetti di ricerca nazionali ed internazionali e coordinamento di attività di ricerca nei settori di genetica umana e malattie rare
Nome del datore di lavoro	Istituto Superiore di Sanità
Tipo di attività o settore	Ricerca
Date	1999 - ad oggi
Lavoro o posizione ricoperti	**Responsabile del Registro Nazionale Malattie Rare** (Art. 3, D.M. 279/2001)
Tipo di attività o settore	Coordinamento del flusso dei dati epidemiologici dei pazienti con malattie rare dai Registri regionali al Registro Nazionale; contributo allo sviluppo della Rete nazionale malattie rare
Nome del datore di lavoro	Istituto Superiore di Sanità
Tipo di attività o settore	Ricerca
Date	aprile 2000 - aprile 2009
Lavoro o posizione ricoperti	**Rappresentante per lo Stato Italiano al Committee Orphan Drugs dell'Agenzia europea del Farmaco (EMEA / EMA)**
Principali attività e responsabilità	Esperto nazionale per la designazione di medicinale orfano per la terapia delle malattie rare
Nome del datore di lavoro	EMEA/EMA – Agenzia Europea del Farmaco
Tipo di attività o settore	Ricerca
Date	2004-2007
Lavoro o posizione ricoperti	**Membro del Working Group with Intersted Parties**
Nome del datore di lavoro	EMEA/EMA – Agenzia Europea del Farmaco
Date	2004-2016
Lavoro o posizione ricoperti	**Membro esperto nella a.Task Force Rare Diseases della Commissione Europea** (DG-SANCO); b.**EUCERD; c.Expert Group EU Rare Diseases;**
Principali attività e responsabilità	Esperto nazionale per contribuire alle strategie di policy e indirizzi di ricerca scientifica nelle malattie rare in Europa
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Commissione Europea (DG-SANCO)
Tipo di attività o settore	Ricerca

Date	2010-2012
Lavoro o posizione ricoperti	**Esperto all' Advisory Group ""Health Research" della Commissione Europea** (DG-Reseach)
Principali attività e responsabilità	Esperto nominato dalla Commissione europea per contribuire a definire le strategie di ricerca scientifica nel settore Salute in Europa, con particolare riferimento alle malattie rare
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Commissione Europea
Data	2008-2012
Principali attività e responsabilità	**Membro esperto** all'Organisation for Economic Cooperation and Development (OECD) per contribuire a definire la policy sui test genetici in Europa, con particolare riferimento ai test utilizzati nella diagnosi di malattie rare
Nome e indirizzo del datore di lavoro	OECD
Date	2008 - ad oggi
Lavoro o posizione ricoperti	**Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'istituto Superiore di Sanità**
Principali attività e responsabilità	Attività di coordinamento e ricerca, a livello nazionale ed internazionale sulle malattie rare
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Istituto Superiore di Sanità, Centro Nazionale Malattie Rare Viale Regina Elena, 299 00161 Roma, Italia
Tipo di attività o settore	Ricerca

Date	2010
Lavoro o posizione ricoperti	**Presidente** ICORD-International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs
Date	2012
Lavoro o posizione ricoperti	**Membro** della Commissione per la definizione e l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (Nomina con decreto Ministro della Salute)
Date	2012-2013
Lavoro o posizione ricoperti	**Membro** del Gruppo elaborazione Piano Nazionale Malattie Rare.
Date	2013
Lavoro o posizione ricoperti	**Membro** del Gruppo di Lavoro al Ministero della Salute sull'Assistenza transfrontaliera
Date	2013
Lavoro o posizione ricoperti	**Editor** di Rare Diseases and Orphan Drugs Journal. Intl Journal of Public Health
Date	2014
Lavoro o posizione ricoperti	**Expert** Commission Group on Rare Diseases European Commission Decision 2013/C 219/04
Date	2014
Lavoro o posizione ricoperti	**Membro** della Commissione nazionale presso il Ministero della salute per la elaborazione del Decreto "Screening neonatale allargato"
Date	2015 - 2016
Lavoro o posizione ricoperti	**Membro** del Gruppo di lavoro al Ministero della salute su European Reference Networks (ERNs)

Istruzione e formazione

Date	21 gennaio 1984
Titolo della qualifica rilasciata	**Laurea in Medicina e Chirurgia** (110/110 cum laude)
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Alma Mater, Università di Bologna
Date	7 luglio 1988
Titolo della qualifica rilasciata	**Specializzazione in Anatomia ed Istologia Patologica** (70/70 cum laude)
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Alma Mater, Università di Bologna
Date	dal 16 giugno 1988 al 23 dicembre 1991
Titolo della qualifica rilasciata	**Post-doctoral fellow** in genetica molecolare
Principali tematiche/competenza professionali possedute	Attività di ricerca per la mappatura di sequenze geniche (es. retrovirus endogeni) sul genoma umano mediante FISH. Studi comparativi di gene mapping: topo - uomo
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	**Yale University** (Departments of Human Genetics and Neuropathology), New Haven - CT (USA)
Date	Dal 1992 al 1996 (un mese /anno)
Titolo della qualifica rilasciata	**Visiting scientist** per ricerca in malattie rare oncologiche
Principali tematiche/competenza professionali possedute	Studi di malattie rare oncologiche
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Columbia University (Department of Pathology), New York (USA)
Date	1997-1998
Titolo della qualifica rilasciata	**Master di perfezionamento** in bioetica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università La Sapienza Roma

Altra(e) lingua(e)	**Inglese**				
Autovalutazione	**Comprensione**		**Parlato**		**Scritto**
Livello europeo (*)	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione	
Lingua Inglese	ottimo	ottimo	ottimo	ottimo	ottimo
	(*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue				

Capacità e competenze sociali	Dialettica, intuito, leadership naturale
Capacità e competenze organizzative	Ottime capacità organizzative acquisite nel corso degli anni di studi, ricerca, di lavoro istituzionale e scientifico, svolto nell'ambito delle su citate istituzioni ed organizzazioni nazionali ed internazionali
Capacità e competenze informatiche	Ottimo utilizzo dei principali pacchetti informatici, ottimo uso di internet e social media

Altre capacità e competenze Ottime capacità di Leadership grazie all'esperienza; ottime capacità organizzative e gestionali ottimizzate dalla buona forma diplomatica, dalla fluida dialettica e dalla notevole capacità intuitivo-conoscitiva delle persone

SINTESI DELL'ATTIVITÀ SCIENTIFICA SVOLTA

dal 1988 al 2008

- **Dal 1986 è entrata nel Laboratorio di Ultrastrutture (Reparto di Istopatologia) dell'Istituto Superiore di Sanità,** dapprima in qualità di ospite laureata e dal 1988 di ruolo (dal 1988 al 1991 come Assistente Tecnico; dal 1991 ad oggi come ricercatore) e ha condotto ricerche sul ruolo della matrice extracellulare in patologie umane (infiammatorie e neoplastiche).
- **Dal 1989 al 1991 ha trascorso un periodo di aspettativa per motivi di studio e ricerca negli Stati Uniti, alla Yale University, School of Medicine (New Haven-Connecticut) presso il Department of Human Genetics (Direttore: Prof. D.C. Ward) e la Section of Neuropathology (Direttore: Prof. L. Manuelidis); ha inoltre collaborato con il Department of Pathology (Direttore: Prof. J. Rosai).**
  In questo periodo ha acquisito competenze in citogenetica molecolare, con particolare attenzione alle strategie per la mappatura del genoma umano.
  In particolare, l'attività di ricerca si è incentrata sui seguenti argomenti:
  a) **Mappatura fisica del cromosoma umano 9**: in questo studio, effettuato nell'ambito del Progetto "Mappatura del Genoma Umano", sono state generate sonde specifiche per il cromosoma 9 e sono stati mappati, su metafasi e su nuclei in interfase, oltre 100 cosmidi specifici per il braccio corto e lungo del cromosoma umano (Fountain JW, Karayiorgou M, **Taruscio D** et al, Genomics, 14:105:112, 1992; Somatic Cell Molecular Genetics, 18: 269-284, 1992).
  b) **Mappatura degli pseudogeni del recettore D5 della dopamina** nell'uomo, effettuata nell'ambito della ricerca sui marcatori genetici di patologie neurologiche che interessano il sistema dopaminergico (ad es. morbo di Parkinson) (Nguyeen T, Jin H, **Taruscio D** et al., Gene, 109: 211-218, 1991).
  c) **Mappatura di specifiche sequenze genomiche (retrovirus endogeni umani, murini e di criceto):** questo studio ha portato alla precisa localizzazione cromosomica dei siti di integrazione di queste sequenze e alla dimostrazione che tali siti di integrazione coincidono con punti di maggiore fragilità del genoma stesso. In conclusione, verosimilmente le sequenze retrovirali endogene contribuiscono ad un rimaneggiamento del genoma con conseguenti, importanti implicazioni nella patogenesi di malattie su base genetica (**Taruscio D** & Manuelidis L, Chromosoma 101:141-156, 1991).
  d) **Studio delle strutture genomiche quali centromeri, telomeri e sequenze subtelomeriche**, durante il ciclo cellulare: la ricerca ha dimostrato una specifica distribuzione ciclo cellulare-dipendente di tali strutture con relative conseguenze funzionali durante la trascrizione genica (Vourch'h C, **Taruscio D** et al., Exp. Cell Res., 205:142-151, 1993).
  e) **Identificazione di aberrazioni cromosomiche numeriche** non-random in tumori umani (ovarici e tiroidei): questi studi hanno dimostrato la correlazione delle aberrazioni cromosomiche identificate con un diverso grado di malignità istologica dei tumori in esame e pertanto con una differente prognosi (**Taruscio D** et al., Diagnostic Molecular Pathology, 2: 94-98, 1993; Taruscio D et al., Genes, Chromosomes & Cancer, 9:180:185, 1994).

- **Tornata nel Laboratorio di Ultrastrutture dell'Istituto Superiore di Sanità nel dicembre 1991, la Dr.ssa D. Taruscio ha sviluppato le competenze di genetica umana e ha condotto ricerche, sulla base della esperienza maturata durante il periodo di aspettativa per motivi di studio e ricerca.**
  Tali competenze hanno portato alla organizzazione di una Unità Operativa sulle seguenti tematiche di ricerca riguardanti il ruolo di fattori genetici in patologie umane, tumorali e non tumorali:
  - **identificazione di aberrazioni cromosomiche strutturali** del braccio lungo del cromosoma 6 (6q21-q23) quali fattori nella eziopatogenesi di neoplasie linfoidi umane in collaborazione con il Laboratorio di Patologia Molecolare della Columbia University (New York, USA, direttore Prof. R. Dalla-Favera) (**Taruscio D** et al., Molecular Cellular Probes, 11: 309-310, 1997)
  - **identificazione di aberrazioni cromosomiche numeriche** come marcatori genetici di prognosi per vari istotipi di tumori umani (neurocitomi, linfomi a cellule B, carcinomi acinari pancreatici) (**Taruscio D** et al., Virchows Archives, 430: 47-51, 1997; Scarpa A, **Taruscio D** et al., Genes, Chromosomes & Cancer, 26: 203-209, 1999; **Taruscio D** et al., Genes, Chromosomes & Cancer 28: 294-51, 2000)
  - **identificazione, clonaggio e sequenziamento di geni umani** per successivi studi sul loro ruolo biologico (**Taruscio D** et al., Human *Per1* gene (RIGUI): genomic structure of the first human ortholog of the Drosophila period gene. Gene, 253: 161-70, 2000; Zoraqi GK, Paradisi S, Falbo V, **Taruscio D**. Genomic organization and assignment of VAMP2 to 17p12 by FISH. Cytogenet Cell Genet. 89: 199-203, 2000.

- **studi del ruolo delle sequenze retrovirali endogene** quali possibili fattori genetici nella eziopatogenesi di malattie umane quali ad esempio la sclerosi multipla e i disturbi riproduttivi (Taruscio D & Mantovani A, Biology of Reproduction 59:713-724, 1998).

☐ La Dr.ssa D. Taruscio è membro dal 1994 del **Progetto Genoma Umano (HUGO)** ed è stata responsabile scientifico del Progetto di ricerca triennale I.S.S. 1997-1999 **"Identificazione di marcatori genetici per lo studio e la diagnosi precoce di malattie ereditarie e della predisposizione a patologie poligenico-multifattoriali".**

☐ **Dal 1998 all'inizio del 2004 ha diretto il Reparto di Istopatologia** del Laboratorio di Ultrastrutture dell'Istituto Superiore di Sanità. In tale periodo si è dedidicata principalmente allo sviluppo di criteri per la validazione e l'utilizzo dei test genetici per la diagnosi di malattie rare
In tale ambito la Dr.ssa Taruscio:
- ha partecipato sia come Segreteria Scientifica che come membro al Gruppo di Lavoro **"Linee Guida per Test Genetici"** (1997-99, organizzato dal Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie). Tale attività si è conclusa con la pubblicazione del volume **"Linee Guida per Test Genetici".** Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le biotecnologie. Presidenza del Consiglio dei Ministri Dipartimento per l'informazione e l'editoria. Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato - Roma 1999.
- ha partecipato alle **attività internazionali della Commissione europea e OECD sui test genetici**, come documentato dal Report: **Towards quality assurance and harmonisation of genetic testing services in the EU.** A synthesis report prepared by Dolores Ibarreta, Anne-Katrin Bock, Christoph Klein, Emilio Rodriguez-Cerezo,
based on studies conducted by Elisabeth Dequeker, Jean -Jacquen Cassiman, Herman Nys, Ingrid Dreezen (Center for Human Genetics, Belgium) Robert Elles, Simon Patton (EMQN, UK) Kieron Flanagan, Steven Glynn (PREST, UK) Domenica Taruscio (ISS, Italy), Francesc Palau (CSIC, Spain). September 2003. Joint Research Centre European Commision
- è stata responsabile scientifico del Progetto nazionale di ricerca, art.12 D.L. 502/92 **"Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici"** (1998-2000). Come da sezione pubblicazioni
- Responsabile del Progetto nazionale di ricerca, art.12 D.L. 502/92, **"Test genetici: dalla ricerca alla clinica"** (2003-2004).

☐ **Dal 2004 a Marzo 2008 la dr.ssa D. Taruscio è stata il direttore del Reparto di Malattie Rare.**

☐ Dal 1999 la Dr.ssa D. Taruscio ha ricevuto (29 luglio 1999) l'incarico come di **Responsabile Scientifico del Progetto "Registro Nazionale Malattie Rare", cap. 505**
Responsabile scientifico del Registro Nazionale Malattie Rare, istituito mediante Decreto Ministeriale 279/2201 (Art. 3), lo stesso DM istituisce la Rete Nazionale Malattie Rare. Il Registro si alimenta semestralmente dai Registri regionali (mediante data set condiviso con le Regioni). Responsabile di Registri nazionali di patologie specifiche quali Fibrosi cistica e Emoglobinuria parossistica nottuna.

☐ In qualità di **rappresentante dello Stato Italiano,** dal 2000 al 2009 la dr.ssa Taruscio ha partecipato mensilmente alla designazione di Prodotti Medicinali Orfani al **Comitato COMP presso l'EMEA (Londra).**
L'attività del I triennio è documentata nel Report "The European Agency for the Evaluation of Medical Products. Report on the first 3-yaer mandate of the Committee for Orphan Medical Products (COMP). April 2000 - April 2003. EMEA 2003

☐ Dal 2002 ad oggi la dr.ssa D. Taruscio, partecipa al **Tavolo Permanente Interregionale per la sorveglianza e monitoraggio delle malattie rare**, presso la Conferenza Stato-Regioni. Le attività sono state inerenti all' ottimizzazione dei flussi epidemiologici dei registri regionali malattie rare; identificazione e messa a punto del data set; nuove codifiche (ICD-10; ICD 11; Orphacode) delle malattie rare; evidenze scientifiche a sostegno della inclusione di nuove malattie rare del D.M. 279/2001, finalizzata all'aggiornamento e inclusione nei LEA;

☐ Dicembre 2003 ad oggi è Responsabile scientifico della collaborazione con **OFFICE FOR RARE DISEASES – National Institutes of Health** (USA) nel quadro degli accordi di collaborazione scientifica Italia-USA.

☐ Da Aprile 2004 ad oggi la dr.ssa D. Taruscio coordina il **Network Italiano per la promozione dell'acido folico per la riduzione dei difetti congeniti** (in particolare i difetti del tubo neurale, es la spina bifida). Il Network coinvolge numerose strutture distribuite sul territorio nazionale e impegnate dall'informazione alla popolazione alla sorveglianza degli esiti.

Attività dal 2008 ad oggi

La dr.ssa D. Taruscio ha diretto il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)

La Dr.ssa Taruscio ha coordinato le attività di ricerca sperimentale e di sanità pubblica del CNMR, al fine di fornire competenze tecnico-scientifiche e informazioni sulle malattie rare per la loro prevenzione, trattamento e sorveglianza, a livello nazionale, europeo ed internazionale.

Ha sviluppato collaborazioni e collegamenti operativi e funzionali a livello:

a) **nazionale** con tutti gli stakeholders quali Ministero della Salute, le strutture del SSN (Regioni, IRCCS, Ospedali, ASL, ecc.), Università, Agenzie (AIFA e AGENAS), Associazioni dei pazienti, Centri Cochrane (Modena e Milano) e PNLG (Piano Nazionale Linee Guida) per elaborazioni di linee guida su specifiche malattie rare

b) **europeo** con la Commissione europea (DG-RESEARCH; DG SANCO; JRC-Ispra), ed è Membro della European Task Force Rare Diseases (2004-2009); EUCERD (2008-2011); European Expert Group on Rare Diseases (2013-2016; EU Commission Decision 2013/C 219/04); EMA (Committee Orphan Medicinal Products), EFSA, numerose Università europee, LSH, Centro Cochrane (Freibug). Mediante i progetti EUROPLAN, RARE-BestPractices, EPIRARE, E-RARE, RD-CONNECT, ADVANCE-HTA, EUROCAT, SToRE, SCREENING NEONATALI, Developing microRNA as molecular to tackle rare diseases.

b) **internazionale** con l'International Rare Diseases Research Consortium-IRDiRC), NICE,
Universita' (es. McMaster-Canada, McGill University-Canada, e numerose altre università australiane e altre come da p-ogetti elencati successivamente. V. allegato. NIH (Office for Rare Diseases Research, National Center for Advancing Translational Sciences-NCATS).

Attività istituzionali sviluppate:

Registro Nazionale Malattie Rare: istituito mediante l'articolo 3 del Decreto Ministeriale 279/2001 - Rete Nazionale Malattie Rare

Controllo esterno di qualità dei test genetici: è attività istituzionale prevista dalla GU n. 199 del 28 agosto 2009). La partecipazione dei laboratori è su base volontaria, ma è a pagamento e inserita nel tariffario conto terzi dell'Istituto Superiore di Sanità.

Formazione sulle malattie rare e farmaci orfani: sono stati effettuati numerosi Corsi, workshop, focus groups, Summers Schools, corsi e-learning (a livello nazionale ed internazinale) a: policy makers, medici, ricercatori, operatori sanitari, rappresenanti di pazienti

Informazione su malattie rare, Rete nazionale, ecc. a operatori, pazienti e cittadini:

- Telefono Verde Malattie Rare (800 89 69 49)**:** servizio di informazione gratuito per operatori, pazienti e tutti i cittadini. Fornisce informazioni sulla rete nazionale delle malattie rare (centri e presidi per la diagnosi e cura), esenzioni, accesso alle cure, trial clinici,ecc.

-sito web sulle malattie rare (www.iss.it/cnmr) che risulta essere il piu' frequentato all'interno del portale web ISS.

La ricerca sperimentale coordinate:

Attività di coordinamento e promozione della ricerca sperimentale sulle MR in Italia, ha partecipato al Comitato Consultivo per la Ricerca Europea ed è leader di un Work Package (WP) del progetto E-Rare (vedi oltre). Nel 2003, è stato sottoscritto un accordo bilaterale italo-statunitense tra l'ISS ed i National Institutes of Health degli Stati Uniti (NIH) con lo scopo di sviluppare e incrementare la ricerca in una serie di settori, tra cui le MR. A questo proposito, il CNMR ha assicurato l'attuazione di un programma nazionale di progetti di ricerca scientifica principalmente basati sullo studio dei meccanismi patogenetici, la diagnosi, il trattamento e la gestione clinica delle MR. Il 16 dicembre 2013 l'accordo con i NIH è stato rinnovato fino al 2016.

All'interno di questo contesto internazionale, il CNMR realizza progetti di ricerca scientifica su malattie rare selezionate utilizzando tecnologie avanzate (ad es. piattaforma di micro-RNA e CGH array, metodologie bioinformatiche, fusione ad alta risoluzione, tecniche elettrofisiologiche quali patch-clamp e calcium imaging). Questi studi sono focalizzati su una migliore comprensione dei meccanismi molecolari alla base della patogenesi, nonché l'identificazione di specifici marcatori biologici coinvolti in specifiche malattie rare e alcuni tumori rari (es. tumori delle ghiandole salivari, epatoblastomi, osteocondromi) e patologie rare con compromissione neurologica (es. malattia di Niemann Pick tipo C, patologie neurologiche legate al complesso proteico della distrofina, partner di distrobrevina e disbindina, patologie correlate allo spettro autistico).

Le principali attività di sanità pubblica comprendono:

prevenzione primaria e secondaria; gestione del Registro Nazionale Malattie Rare e di registri specifici di malattia (es. fibrosi cistica, emoglobinuria parossistica notturna); assicurazione di qualità dei test genetici e di specifici test biochimici;

sviluppo di linee guida per specifiche malattie rare; sviluppo e utilizzo della Medicina Narrativa, formazione degli operatori sanitari e informazione agli operatori, pazienti e cittadini in senso lato.

È attivo un **programma di formazione continua per gli operatori sanitari** e per l'empowerment dei rappresentanti dei pazienti.

Le attività di informazione e di comunicazione comprendono, oltre al Telefono Verde Malattie Rare, anche il il Supplemento al Notiziaro dell'ISS sulle malattie rare e **il sito web (www.ss.it/cnmr) che risulta essere il sito piu' visitato nell'ambito del portale ISS.**

Nell'ambito dell'Accordo bilaterale Italia - USA recentemente rinnovato (2013-2016), il CNMR collabora con il National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) degli NIH-USA per realizzare il programma UDP (http://rarediseases.info.nih.gov/research/pages/27/undiagnosed-diseases-program).

Il CNMR, unitamente a NCATS-UDP, coordina ***il Network Internazionale per le malattie senza diagnosi***, un vasto Network che vede la partecipazione di ricercatori, clinici e bioinformatici di molti Paesi europei, Australia, USA e Canada. Gli obiettivi sono identificazione di risorse (umane e organizzative) in ambito internazionale per facilitare la diagnosi delle numerose patologie rare (circa il 10-15%) ad oggi ancora senza diagnosi. La prima riunione operativa del Network si è tenuta il 29-30 Settembre 2014 all'Istituto Superiore di Sanità.

Il Centro coordina e partecipa a numerosi progetti nazionali, europei e internazionali che vengono attuati in aree che vanno dalle *policy* per le malattie rare, alla elaborazione e monitoraggio dei piani nazionali, dalla cooperazione tra i ricercatori su specifiche ricerche sperimentale, alla qualità di vita dei pazienti, dalla valutazione dell'onere economico delle malattie rare, alle migliori pratiche cliniche, dai registri di patologia allo screening neonatale allargato, dalle linee guida basate sulla evidence based medicine alla medicina basata sulla narrazione.

LA DR.SSA TARUSCIO HA COORDINATO (COORDINA)COORDINATORE DEI SEGUNETI PROGETTI O WORKPACKAGE DI PROGETTI:

EUROPLAN (www.europlanproject.eu): European Project for Rare Diseases National Plans Development, progetto europeo finanziato dal 2008 - 2015 dalla Commissione europea (DG-SANCO). Coordinato dal CNMR e vede la partecipazione di numerosi Paesi EU e non; ha prodotto le linee guida per la elaborazione di piani nazionali per le malattie rare e gli indicatori di monitoraggio. Attualmente sta realizzando iniziative di *capacity building* nei vari Paesi europei.

RARE-BestPractices (www.rarebestpractices.eu): progetto quadriennale (2013-2016), finanziato dal Settimo Programma Quadro dell'Unione Europea (FP7). L'obiettivo generale del progetto è migliorare la cura dei pazienti attraverso la diffusione a livello mondiale delle migliori pratiche per la gestione delle persone con malattie rare. Il CNMR agisce come coordinatore di 14 partner in tutta Europa, tutti con un forte impegno nella ricerca sulle MR, salute pubblica e Evidence Based Medicine. Gli obiettivi principali del progetto sono:

a) *Per quanto riguarda le linee guida*

- fornire risorse informative affidabili per la comunità delle MR creando una collezione di linee guida per la gestione delle MR metodologicamente affidabili e aggiornate;
- sviluppare una metodologia standard adatta per lo sviluppo di linee guida per le MR;
- istituire attività di formazione e strumenti educativi rivolti alle principali parti interessate per la produzione di linee guida di alta qualità per le MR.

b) Per quanto riguarda lo Health Technology Assessment dei farmaci orfani

- accertare metodi di valutazione costo-beneficio, nonché criteri per finanziare il processo decisionale sui farmaci orfani nei paesi europei.

Altri elementi chiave della piattaforma saranno l'individuazione di meccanismi per affrontare le limitazioni delle evidenze, fissare priorità per la ricerca su MR e proporre miglioramenti negli studi pre-approvazione e post-marketing.

EPIRARE (www.epirare.eu): European Platform for Rare Disease Registries, progetto triennale (2011-2014), coordinato dal CNMR e finanziato dalla Commissione europea (DG-SANCO). E' basato sulla costruzione del consenso e delle sinergie per la registrazione europea di pazienti con malattie rare. Si tratta di uno studio di fattibilità che affronta problemi normativi, etici e tecnici, connessi con la registrazione dei pazienti. Il progetto ha prodotto numerose pubblicazioni (PubMed) su vari argomenti in particolare sullo stato dell'arte dei registri in Europa, inclusi quelli istituzionali nazionali e la identificazione di un data set a tutte le malattie rare, utili ai fini di sanità pubblica.

Responsabile di Workpackage nell'ambito del progetto **"EUorphan"**, finanziato dalla Commissione Europea (2004-2006

Responsabile di Workpackage nell'ambito del progetto "**Multi-National Exernal Quality Assay (EQA) Programmes in Clinical Molecular Diagnostics based on Performance and Interpretation of PCR assay methods including dissemination and training-EQUAL**" (Responsabile scientifico: Prof. M. Pazzagli), finanziato dalla Commissione EU (2004-2007)

E-RARE (www.erare.eu) (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases) progetto pluriennale finanziato dalla Commissione europea (DG-Reseach) sin dal 2006. E-RARE mira ad approfondire ed estendere la cooperazione tra i partner europei e non, interessati ai meccanismi di finanziamento per la ricerca sulle malattie rare. Funziona attraverso lo

scambio sistematico di informazioni, il lancio annuale di call congiunte, la valutazione delle strategie di finanziamento e le attività strategiche per lo sviluppo sostenibile e l'estensione della rete. Il progetto è stato finanziato per il prossimo triennio (2015-2018) e il CNMR è WP Leader.

RD-CONNECT (http://rd-connect.eu) è un progetto finanziato dalla UE (7PQ, 2012-2016) ed intende costruire un'infrastruttura globale che connetta i dati della ricerca sulle malattie rare in una risorsa centrale per i ricercatori di tutto il mondo. RD-Connect sta sviluppando una piattaforma integrata in cui i dati delle "omiche" saranno integrati con dati provenienti dai registri, con informazioni sul fenotipo clinico e la disponibilità di biomateriale. Il CNMR coordina il WP sui registri e le attività sono rivolte principalmente ad armonizzare e standardizzare i database globali e i registri di pazienti, al fine di massimizzare la loro utilità per le "omiche".

ADVANCE-HTA (www.advance-hta.eu) progetto finanziato (2012-2015) dalla Commissione europea (DG-Research) che si propone di contribuire al progresso nei metodi e nelle pratiche di HTA in contesti europei con il coinvolgimento del più ampio numero di stakeholders. Il progetto è suddiviso in sei aree funzionali. A tale riguardo il CNMR è leader di una di queste aree, volta alla qualità delle evidenze necessarie per la valutazione delle malattie rare allo scopo di sviluppare e validare un supporto decisionale (Multi Criteria Decision Analysis) nel contesto dei Farmaci Orfani.

EUROCAT Joint Action (www.eurocat-network.eu) **(2011-2013)** "Rete europea per la sorveglianza delle anomalie congenite è stata co-finanziata dal programma di sanità pubblica 2008-2013 della Commissione europea e unisce finanziamenti dell'UE e degli Stati membri al fine di garantire un sistema di informazione sulle anomalie congenite sostenibile, di alta qualità e facilmente accessibile. I suoi obiettivi principali erano il miglioramento della sorveglianza e l'individuazione di strategie per la prevenzione primaria delle anomalie congenite, coinvolgendo 36 Partner associati e 9 Partner Collaboratori, ed è stato strutturato in 9 WP.

Il CNMR ha coordinato il WP7 sulla prevenzione primaria delle anomalie congenite che, in collaborazione con esperti dell'ISS (Dipartimento SPVSA), ha elaborato e pubblicato le "Raccomandazioni EUROCAT-EUROPLAN sulle politiche da prendere in considerazione per la prevenzione primaria di difetti congeniti nei piani nazionali e strategie sulle Malattie Rare", adottate dalla Commissione europea.

S.T.o.Re. (www.storeproject.eu) Story Telling on Record è una partnership europea di 2 anni, finanziata nell'ambito del programma di apprendimento permanente (Partenariati multilaterali Leonardo da Vinci Agosto 2013 - Luglio 2015). Il progetto è coordinato dal CNMR, coinvolge 7 partner provenienti da 6 Paesi e prevede quattro incontri dei partner e una conferenza finale in Italia. L'obiettivo è quello di progettare una ricerca-azione che comprenda: (a) la formazione dei partecipanti, dando loro le conoscenze e le competenze necessarie per progettare, testare e formare le persone nell'uso delle cartelle cliniche integrate (IMRs), e (b) organizzare corsi sull'uso di IMRs per il personale del sistema sanitario. I risultati del progetto saranno diffusi attraverso un sito web dedicato, relazioni scientifiche e 2 libretti (toolkit in inglese e nelle lingue dei partner, su misura per le organizzazioni di pazienti e le istituzioni sanitarie e professionali).

SCREENING NEONATALE (NBS)
Un bando di gara sullo NBS è stato lanciato dalla Commissione europea nel luglio 2009, al fine di: (1) relazionare sulle pratiche di screening neonatale per MR attuate in tutti gli Stati membri, compreso il numero di centri, per stimare il numero di neonati sottoposti a screening e il numero di patologie incluse nel NBS, nonché i criteri adottati per la selezione delle malattie da sottoporre a screening; (2) identificare i tipi di percorsi clinici attuati negli SM; (3) creare una rete di esperti per analizzare i risultati e formulare raccomandazioni finali sulle migliori pratiche, oltre che sul pannello base di condizioni di NBS che potrebbero essere incluse nelle pratiche di tutti gli SM, e (4) sviluppare una matrice decisionale che potrebbe essere utilizzata dai programmi degli Stati membri per ampliare sistematicamente (o ridurre) le prescrizioni di screening. Il progetto, coordinato dal CNMR, si è concluso nel giugno 2011 con una conferenza di consenso in cui gli elaborati prodotti sono stati approvati dai membri della Rete europea di esperti in NBS (EUNENBS), nominati dalle autorità competenti per MR. I documenti prodotti dalla gara sono disponibili presso: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/screening/index_en.htm e hanno dato luogo ad una serie di pubblicazioni su riviste scientifiche.

DEVELOPMENT OF INNOVATIVE DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC APPROACHES FOR PRIMARY IMMUNODEFICIENCY. Progetto di rete triennale (2014-2016), finanziato dal Ministero della Salute (Ricerca Finalizzata - Rete), coordinato dal Prof Aiuti (Ospedale San Raffaele, Milano) e strutturato in 4 WP con i seguenti obiettivi: WP1) sviluppo di terapia genica per le patologie di immunodeficienze primarie (PID). WP 2) sviluppo delle tecnologie di *Next Generation Sequencing* (NGS) per l'identificazione dei geni associati alle PID. WP 3) implementazione del registro di patologia per le forme severe e combinate delle immunodeficienze primarie (SCID, CID); WP 4) implementazione di un programma di screening per PID. Il CNMR coordina il WP3 "Implementazione del registro di patologia per le forme severe e combinate delle immunodeficienze primarie (SCID, CID)".

DEVELOPING MICRORNA AS MOLECULAR BIOMARKERS TO TACKLE RARE DISEASES. Il progetto è stato finanziato nell'ambito dell'accordo bilaterale Italia-Usa (2011-14). È rivolto alla caratterizzazione genetico-molecolare di un gruppo di patologie e tumori rari (epatoblastoma, malattia di Haley-Haley, osteocondroma e tumore delle ghiandole salivari) differenti da un punto di vista fenotipico ma caratterizzati dal coinvolgimento di pathways molecolari comuni, attraverso la identificazione e la caratterizzazione di specifici marcatori molecolari (microRNA).

Leader della Task "Health systems sustainability" all'interno della RD-ACTION Joint action finanziata dalla Commissione europea (2015-2017)

INTERLOCUTORI NAZIONALI

- Ministero della Salute, Consiglio Superiore Della Sanità, Commissioni Nazionali (malattie rare e farmaci)
- Tavolo Interregionale per il monitoraggio delle attività sulle malattie rare (presso Conferenza Stato Regioni)
- Regioni
- Aziende Ospedaliere
- Università, IRCCS, altri istituti di ricerca scientifica
- AIFA
- AGENAS: collaborazione su tutte le attività inerenti la Rete Nazionale Malattie Rare
- Associazioni di pazienti e Federazioni di associazioni di pazienti: corsi informativi e di empowerment

INTERLOCUTORI INTERNAZIONALI

- Commissione Europea: partecipazione, su nomina formale del Ministero della Salute e della Commissione, sin dal 2014 ai comitati sulle malattie rare (task force, eucerd, expert group).
- EMA-COMP (2000-2009): rappresentante dell'italia al comitato per la designazione di prodotti medicinali orfani su nomina del ministro della salute
- EFSA: partecipazione in qualità di membro, su nomina formale del ministero della salute e della commissione comitato internazionale per supplementazione / fortificazione alimentare con acido folico
- NIH - Office for rare diseases research e national center for advancing translational sciences (ncats): accordi di collaborazione sin dal 2003, rinnovato nel 2013 - 2016.
- NICE, LSH (londra), centri Cochrane (Germania, Italia)
- università: mcmaster, mcgill, karoliska e molte altre (v. progetti internazionali di collaborazione)

1. PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

1.1 Pubblicazioni in riviste scientifiche

1) Amato A, Ferrigno L, Salvatore M, Toccaceli V; RIFC/ICFR Working Group. Epidemiol Prev. 2016 Mar-Apr;40(2 Suppl 2):1-47. doi: 10.19191/EP16.2S2.P001.074. Italian.
Italian Cystic Fibrosis Register - Report 2010. PMID: 27291389

2) Salvatore, M., Floridia, G., Amato, A., Censi, F., Carta, C., de Stefano, M.C., Ferrari, G., Tosto, F., Capoluongo, E., Caruso, U., Castaldo, G., Cirilli, N., Corbetta, C., Padoan, R., Raia, V., **Taruscio, D.**
The Italian pilot external quality assessment program for cystic fibrosis sweat test
(2016) Clinical Biochemistry, 49 (7-8), pp. 601-605.
DOI: 10.1016/j.clinbiochem.2015.12.014

3) Cavazza, M., Kodra, Y., Armeni, P., de Santis, M., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Péntek, M., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G., Burqol-Rd Research Network
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, pp. 1-11. Article in Press.
DOI: 10.1007/s10198-016-0782-5

4) Coi, A., Santoro, M., Villaverde-Hueso, A., Di Paola, M.L., Gainotti, S., **Taruscio, D.**, De La Paz, M.P., Bianchi, F.
The quality of rare disease registries: Evaluation and characterization
(2016) Public Health Genomics, 19 (2), pp. 108-115.
DOI: 10.1159/000444476

5) Chevreul, K., Gandré, C., Brigham, K.B., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Gulácsi, L., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with fragile X syndrome in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 43-52.
DOI: 10.1007/s10198-016-0784-3

6) Angelis, A., Kanavos, P., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Brodszky, V., von der Schulenburg, J.M.G., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 31-42.
DOI: 10.1007/s10198-016-0783-4

7) López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Posada-de-la-Paz, M., Serrano-Aguilar, P., Kanavos, P., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Baji, P., Delgado, C., von der Schulenburg, J.M.G., Persson, U., Chevreul, K., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Prader-Willi syndrome in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 99-108.
DOI: 10.1007/s10198-016-0788-z

8) López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Kanavos, P., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Péntek, M., Delgado, C., von der Schulenburg, J.M., Persson, U., Chevreul, K., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with scleroderma in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 109-117.
DOI: 10.1007/s10198-016-0789-y

9) Iskrov, G., Astigarraga, I., Stefanov, R., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Schieppati, A., **Taruscio, D.**,

Péntek, M., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with histiocytosis in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 67-78.
DOI: 10.1007/s10198-016-0790-5

10) Chevreul, K., Michel, M., Brigham, K.B., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Péntek, M., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with cystic fibrosis in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 7-18.
DOI: 10.1007/s10198-016-0781-6

11) Kuhlmann, A., Schmidt, T., Treskova, M., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Kanavos, P., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Péntek, M., Delgado, C., von der Schulenburg, J.M., Persson, U., Chevreul, K., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with juvenile idiopathic arthritis in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 79-87.
DOI: 10.1007/s10198-016-0786-1

12) Péntek, M., Gulácsi, L., Brodszky, V., Baji, P., Boncz, I., Pogány, G., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Iskrov, G., Schieppati, A., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life of mucopolysaccharidosis patients and their caregivers in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 89-98.
DOI: 10.1007/s10198-016-0787-0

13) Cavazza, M., Kodra, Y., Armeni, P., De Santis, M., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Gulácsi, L., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and quality of life in patients with haemophilia in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 53-65.
DOI: 10.1007/s10198-016-0785-2

14) Polizzi, A., Carbone, P., **Taruscio, D.**
Expanded Newborn Screening: A Chess Board Motif in Public Health
(2016) Journal of Pediatric Biochemistry, 6 (1), pp. 66-69.
DOI: 10.1055/s-0036-1582225

15) Hassan, H.J., Morfini, M., **Taruscio, D.**, Abbonizio, F., Giampaolo, A., Kodra, Y., Oliovecchio, E., Vittozzi, L.
Italian registries on bleeding disorders
(2016) Clinical Pharmacology and Therapeutics, 99 (3), pp. 271-272. Cited 1 time.
DOI: 10.1002/cpt.301

16) Gainotti, S., Turner, C., Woods, S., Kole, A., McCormack, P., Lochmüller, H., Riess, O., Straub, V., Posada, M., **Taruscio, D.**, Mascalzoni, D.
Improving the informed consent process in international collaborative rare disease research: effective consent for effective research
(2016) European Journal of Human Genetics, . Article in Press.
DOI: 10.1038/ejhg.2016.2

17) Chevreul, K., Berg Brigham, K., Brunn, M., des Portes, V., Serrano-Aguilar, P., Linertová, R., López-Bastida, J., Oliva-Moreno, J., de la Paz, M.P., Pérez, M.H., Abaitua, I., **Taruscio, D.**, Kodra, Y., Schieppati, A., Stefanov, R., Iskrov, G., Gulácsi, L., Péntek, M., de Vega García, R.S., Delgado, C., Kanavos, P., Angelis, A., Nicod, E., von der Schulenburg, J.-M.G., Kuhlmann, A., Persson, U., Ghatnekar, O., Brigham, K., Fattore,

G., Cavazza, M.
Fragile X syndrome: Economic burden and health-related quality of life of patients and caregivers in France
(2016) Journal of Intellectual Disability Research, 59 (12), pp. 1108-1120.
DOI: 10.1111/jir.12215

18) Chevreul, K., Brigham, K.B., Gandré, C., Mouthon, L., Serrano-Aguilar, P., Linertová., R., López-Bastida, J., Oliva-Moreno., J., De La Paz, M.P., Pérez, M.H., Abaitua., I., **Taruscio, D**., Kodra., Y., Schieppati., A., Stefanov, R., Iskrov., G., Gulácsi, L., Péntek., M., De Vega García, R.S., Delgado., C., Kanavos, P., Angelis, A., Nicod., E., Von Der Schulenburg, J.-M.G., Kuhlmann., A., Persson, U., Ghatnekar., O., Chevreul, K., Brigham, K., Fattore, G., Cavazza, M.
The economic burden and health-related quality of life associated with systemic sclerosis in France
(2015) Scandinavian Journal of Rheumatology, 44 (3), pp. 238-246.
DOI: 10.3109/03009742.2014.976653

19) Morciano, C., Laricchiuta, P., **Taruscio, D**., Schünemann, H.
European reference networks and guideline development and use: Challenges and opportunities
(2015) Public Health Genomics, 18 (5), pp. 318-320.
DOI: 10.1159/000435852

20) Ferrelli, R.M., De Santis, M., Gentile, A.E., **Taruscio, D**.
Exploring the usability of EUCERD core indicators for rare diseases
(2015) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 51 (4), pp. 342-345.
DOI: 10.4415/ANN-15-04-15

21) Serrano-Aguilar, P., Linertova, R., Posada-De-La-Paz, M., Lopez-Bastida, J., Gonzalez-Hernandez, N., **Taruscio, D**.
Recruitment procedures for descriptive socio-economic studies in rare diseases. The BURQOL-RD project
(2015) Expert Opinion on Orphan Drugs, 3 (7), pp. 759-765. DOI: 10.1517/21678707.2015.1057499

22) Santoro, M., Coi, A., Lipucci Di Paola, M., Bianucci, A.M., Gainotti, S., Mollo, E., **Taruscio, D**., Vittozzi, L., Bianchi, F.
Rare disease registries classification and characterization: A data mining approach
(2015) Public Health Genomics, 18 (2), pp. 113-122.
DOI: 10.1159/000369993

23) **Taruscio, D.,** Mantovani, A., Carbone, P., Barisic, I., Bianchi, F., Garne, E., Nelen, V., Neville, A.J., Wellesley, D., Dolk, H.
Primary prevention of congenital anomalies: Recommendable, feasible and achievable
(2015) Public Health Genomics, 18 (3), pp. 184-191.
DOI: 10.1159/000379739

24) **Taruscio, D.,** Groft, S.C., Cederroth, H., Melegh, B., Lasko, P., Kosaki, K., Baynam, G., McCray, A., Gahl, W.A.
Undiagnosed Diseases Network International (UDNI): White paper for global actions to meet patient needs
(2015) Molecular Genetics and Metabolism, 116 (4), pp. 223-225.
DOI: 10.1016/j.ymgme.2015.11.003

25) **Taruscio, D.**, Vittozzi, L., Choquet, R., Heimdal, K., Iskrov, G., Kodra, Y., Landais, P., Posada, M., Stefanov, R., Steinmueller, C., Swinnen, E., Van Oyen, H.
National registries of rare diseases in europe: An overview of the current situation and experiences
(2015) Public Health Genomics, 18 (1), pp. 20-25.
DOI: 10.1159/000365897

26) Polizzi, A., Balsamo, A., Bal, M.O., **Taruscio, D.**
Rare diseases research and practice
(2014) Understanding Differences and Disorders of Sex Development (DSD), 27, pp. 234-256.

DOI: 10.1159/000363670

27) Polizzi, A., Balsamo, A., Bal, M.O., **Taruscio, D.**
Rare diseases research and practice
(2014) Endocrine Development, 27, pp. 234-256.
DOI: 10.1159/00036367

28) Calizzani, G., Makris, M., Mannucci, P.M., **Taruscio, D.**, Grazzini, G., Oleari, F.
Haemophilia Centre Certification Systems: Optional or optimal choice for healthcare systems?
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3)
DOI: 10.2450/2014.0076-14s

29) **Taruscio, D.**, Gentile, A.E., Evangelista, T., Frazzica, R.G., Bushby, K., Moliner Montserrat, A.
Centres of expertise and European reference networks: Key issues in the field of rare diseases. The EUCERD recommendations
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3)
DOI: 10.2450/2014.0026-14s

30) Cornel, M.C., Rigter, T., Weinreich, S.S., Burgard, P., Hoffmann, G.F., Lindner, M., Gerard Loeber, J., Rupp, K., **Taruscio, D.**, Vittozzi, L.
A framework to start the debate on neonatal screening policies in the EU: An Expert Opinion Document
(2014) European Journal of Human Genetics, 22 (1), pp. 12-17.
DOI: 10.1038/ejhg.2013.90

31) Coi, A., Santoro, M., Lipucci, M., Bianucci, A.M., Gainotti, S., Mollo, E., Vittozzi, L., **Taruscio, D.**, Bianchi, F.
Characterization and classification of Rare Disease Registries by using exploratory data analyses
(2014) Orphanet Journal of Rare Diseases, pp. 1-2. Article in Press.
DOI: 10.1186/1750-1172-9-S1-P4

32) **Taruscio, D.,** Morciano, C., Laricchiuta, P., Mincarone, P., Palazzo, F., Leo, C.G., Sabina, S., Guarino, R., Auld, J., Sejersen, T., Gavhed, D., Ritchie, K., Hilton-Boon, M., Manson, J., Kanavos, P.G., Tordrup, D., Tzouma, V., Le Cam, Y., Senecat, J., Filippini, G., Minozzi, S., Del Giovane, C., Schünemann, H., Meerpohl, J.J., Prediger, B., Schell, L., Stefanov, R., Iskrov, G., Miteva-Katrandzhieva, T., Serrano-Aguilar, P., Perestelo-Perez, L., Trujillo-Martín, M.M., Pérez-Ramos, J., Rivero-Santana, A., Brand, A., van Kranen, H., Bushby, K., Atalaia, A., Ramet, J., Siderius, L., Posada, M., Abaitua-Borda, I., Ferreira, V.A., Hens-Pérez, M., Manzanares, F.J.
RARE-Bestpractices: A platform for sharing best practices for the management of rare diseases
(2014) Orphanet Journal of Rare Diseases, pp. 1-1. Article in Press.
DOI: 10.1186/1750-1172-9-S1-O14

33) Hassan, H.J., Morfini, M., **Taruscio, D.,** Abbonizio, F., Giampaolo, A., Kodra, Y., Oliovecchio, E., Vittozzi, L.
Current status of Italian Registries on inherited bleeding disorders
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3),
DOI: 10.2450/2014.0017-14s

34) Kodra, Y., Cavazza, M., Schieppati, A., De Santis, M., Armeni, P., Arcieri, R., Calizzani, G., Fattore, G., Manzoli, L., Mantovani, L., **Taruscio, D.**
The social burden and quality of life of patients with haemophilia in Italy
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3)
DOI: 10.2450/2014.0042-14s

35) Thompson, R., Johnston, L., **Taruscio, D.**, Monaco, L., Béroud, C., Gut, I.G., Hansson, M.G., T Hoen, P.-B.A., Patrinos, G.P., Dawkins, H., Ensini, M., Zatloukal, K., Koubi, D., Heslop, E., Paschall, J.E., Posada, M., Robinson, P.N., Bushby, K., Lochmüller, H.
RD-connect: An integrated platform connecting databases, registries, biobanks and clinical bioinformatics for rare disease research

(2014) Journal of General Internal Medicine, 29 (SUPPL. 3)
DOI: 10.1007/s11606-014-2908-8

36) **Taruscio, D.**, Arriola, L., Baldi, F., Barisic, I., Bermejo-Sánchez, E., Bianchi, F., Calzolari, E., Carbone, P., Curran, R., Garne, E., Gatt, M., Latos-Bieleńska, A., Khoshnood, B., Irgens, L., Mantovani, A., Martínez-Frías, M.L., Neville, A., Rißmann, A., Ruggeri, S., Wellesley, D., Dolk, H.
European recommendations for primary prevention of congenital anomalies: A joined effort of EUROCAT and EUROPLAN projects to facilitate inclusion of this topic in the national rare disease plans
(2014) Public Health Genomics, 17 (2), pp. 115-123.
DOI: 10.1159/000360602

37) **Taruscio, D.**, Agresta, L., Amato, A., Bernardo, G., Bernardo, L., Braguti, F., Carbone, P., Carta, C., Ceccarini, M., Censi, F., Coppola, S., Crialese, P., De Santis, M., Diemoz, S., Donati, C., Gainotti, S., Ferrari, G., Floridia, G., Frank, C., Frazzica, R.G., Gentile, A.E., Granata, O., Kodra, Y., Latrofa, M., Laricchiuta, P., Magrelli, A., Morciano, C., Polizzi, A., Razeto, S., Salvatore, M., Sanseverino, A., Savini, D., Torreri, P., Tosto, F., Villani, F., Vincenti, G., Vittozzi, L.
The Italian National Centre for rare diseases: Where research and public health translate into action
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3).
DOI: 10.2450/2014.0040-14s

38) **Taruscio, D.**, Kodra, Y., Ferrari, G., Vittozzi, L., Annicchiarico, G., Attolini, E., Antonelli, A., Barone, R., Bembi, B., Deroma, L., Bianchi, F., Berni, C., Borsellino, L., Scondotto, S., Benedicenti, F., Zuech, P., Casucci, P., Patisso, M.C., Lallo, D.D., Di Nunzio, M.L., Di Palma, A., Volta, M., Vizioli, M., Facchin, P., Mazzucato, M., Gabrielli, O., Della Casa, R., Scala, I., Baraldo, G., Daina, E., Palka, G., Roccatello, D., Modena, V., Rossi, M., Tripaldi, D., Angione, A.
The Italian National Rare Diseases Registry
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3).
DOI: 10.2450/2014.0064-14s

39) Bladen, C.L., Rafferty, K., Straub, V., Monges, S., Moresco, A., Dawkins, H., Roy, A., Chamova, T., Guergueltcheva, V., Korngut, L.,Campbell, C., Dai, Y., Barišić, N., Kos, T., Brabec, P., Rahbek, J., Lahdetie, J., Tuffery-Giraud, S., Claustres, M., Leturcq, F., Ben Yaou, R., Walter, M.C., Schreiber, O., Karcagi, V., Herczegfalvi, A., Viswanathan, V., Bayat, F., de la caridad Guerrero Sarmiento, I., Ambrosini, A., Ceradini, F., Kimura, E., van den Bergen, J.C., Rodrigues, M., Roxburgh, R., Lusakowska, A., Oliveira, J., Santos, R., Neagu, E., Butoianu, N., Artemieva, S., Rasic, V.M., Posada, M., Palau, F., Lindvall, B., Bloetzer, C., Karaduman, A., Topaloğlu, H., Inal, S., Oflazer, P., Stringer, A., Shatillo, A.V., Martin, A.S., Peay, H., Flanigan, K.M., Salgado, D., von Rekowski, B., Lynn, S., Heslop, E., Gainotti, S., **Taruscio, D.**, Kirschner, J., Verschuuren, J., Bushby, K., Béroud, C., Lochmüller, H.
The TREAT-NMD duchenne muscular dystrophy registries: Conception, design, and utilization by industry and academia
(2013) Human Mutation, 34 (11), pp. 1449-1457.
DOI: 10.1002/humu.22390

40) Censi, F., Tosto, F., Floridia, G., Marra, M., Salvatore, M., Baffico, A.M., Grasso, M., Melis, M.A., Pelo, E., Radice, P., Ravani, A., Rosatelli, C., Resta, N., Russo, S., Seia, M., Varesco, L., Falbo, V., **Taruscio, D.**
The Italian national external quality assessment program in molecular genetic testing: Results of the VII round (2010-2011)
(2013) BioMed Research International, 2013, art. no. 739010.
DOI: 10.1155/2013/739010

41) **Taruscio, D.**
Editorial
(2013) Public Health Genomics, 16 (6), pp. 257-258.
DOI: 10.1159/000355926

42) Vittozzi, L., Gainotti, S., Mollo, E., Donati, C., **Taruscio, D.**
A model for the European platform for rare disease registries

(2013) Public Health Genomics, 16 (6), pp. 299-304.
DOI: 10.1159/000355935

43) **Taruscio, D.**, Gainotti, S., Mollo, E., Vittozzi, L., Bianchi, F., Ensini, M., Posada, M.
The current situation and needs of rare disease registries in Europe
(2013) Public Health Genomics, 16 (6), pp. 288-298.
DOI: 10.1159/000355934

44) **Taruscio, D.**, Gentile, A.E., De Santis, M., Ferrelli, R.M., Posada De La Paz, M., Hens, M., Huizer, J., Fregonese, L., Stefanov, R., Bottarelli, V., Weinman, A., Le Cam, Y., Gavhed, D., Mincarone, P., Bushby, K., Frazzica, R.G., Donati, C., Vittozzi, L., Jessop, E.
EUROPLAN: A project to support the development of national plans on rare diseases in Europe
(2013) Public Health Genomics, 16 (6), pp. 278-287.
DOI: 10.1159/000355932

45) Rocchetti, I., **Taruscio, D.**, Pierannunzio, D.
Modeling delay to diagnosis for Amyotrophic lateral sclerosis: Under reporting and incidence estimates
(2012) BMC Neurology, 12, art. no. 160
DOI: 10.1186/1471-2377-12-160

46) Linertová, R., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Hens-Pérez, M., Kanavos, P., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Stefanov, R., Péntek, M., Delgado, C., Graf von der Schulenburg, J.-M., Persson, U., Chevreul, K., Fattore, G., Worbes-Cerezo, M., Sefton, M., López-Bastida, J.
Delphi approach to select rare diseases for a European representative survey. The BURQOL-RD study
(2012) Health Policy, 108 (1), pp. 19-26.
DOI: 10.1016/j.healthpol.2012.08.001

47) Kodra, Y., Fantini, B., **Taruscio, D.**
Classification and codification of rare diseases
(2012) Journal of Clinical Epidemiology, 65 (9), pp. 1026-1027.
DOI: 10.1016/j.jclinepi.2012.02.014

48) Forman, J., **Taruscio, D.**, Llera, V.A., Barrera, L.A., Coté, T.R., Edfjäll, C., Gavhed, D., Haffner, M.E., Nishimura, Y., Posada, M., Tambuyzer, E., Groft, S.C., Henter, J.-I.
The need for worldwide policy and action plans for rare diseases
(2012) Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics, 101 (8), pp. 805-807.
DOI: 10.1111/j.1651-2227.2012.02705.x

49) Burgard, P., Rupp, K., Lindner, M., Haege, G., Rigter, T., Weinreich, S.S., Loeber, J.G., **Taruscio, D.**, Vittozzi, L., Cornel, M.C., Hoffmann, G.F.
Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2 - From screening laboratory results to treatment, follow-up and quality assurance
(2012) Journal of Inherited Metabolic Disease, 35 (4), pp. 613-625.
DOI: 10.1007/s10545-012-9484-z

50) Rocchetti, I., **Taruscio, D.**, Alfò, M.
Modeling delay in diagnosis of NF: Under reporting, incidence and prevalence estimates
(2012) Journal of Applied Statistics, 39 (4), pp. 711-721.
DOI: 10.1080/02664763.2011.610446

51) **Taruscio, D.**, Salvatore, M., Magrelli, A., Tomanin, R.
Predictive medicine and biomarkers: The case of rare diseases
(2012) Personalized Medicine, 9 (2), pp. 143-146.
DOI: 10.2217/pme.12.17

52) Manca, S., Magrelli, A., Cialfi, S., Lefort, K., Ambra, R., Alimandi, M., Biolcati, G., Uccelletti, D., Palleschi, C., Screpanti, I., Candi, E., Melino, G., Salvatore, M., **Taruscio, D.**, Talora, C.

Oxidative stress activation of miR-125b is part of the molecular switch for Hailey-Hailey disease manifestation
(2011) Experimental Dermatology, 20 (11), pp. 932-937.
DOI: 10.1111/j.1600-0625.2011.01359.x

53) Salvatore, M., Magrelli, A., **Taruscio, D.**
The role of microRNAs in the biology of rare diseases
(2011) International Journal of Molecular Sciences, 12 (10), pp. 6733-6742.
DOI: 10.3390/ijms12106733

54) Falbo, V., Marra, M., Censi, F., Neri, F., Foschini, M.P., Floridia, G., **Taruscio, D.**
Streptococcus suis: A potential risk factor for salivary gland tumors?
(2011) International Journal of Biological Markers, 26 (4), pp. 278-280.
DOI: 10.5301/JBM.2011.8882

55) Taruscio, D., Kodra, Y.
[Rare diseases. A national network to benefit early diagnosis and more effective therapies]. [Malattie rare. Una rete nazionale per favorire diagnosi tempestive e terapie più efficaci.]
(2011) Epidemiologia e prevenzione, 35 (5-6 Suppl 2), pp. 92-93.

56) Carbone, P., **Taruscio, D.**, Bianchi, F., Calzolari, E., Scarano, G., Coordinamento Nazionale dei Registri delle Malformazioni Congenite
[Congenital malformations in Italy. A network to monitor the phenomenon]. [Malformazioni congenite in Italia. Una rete per tenere il fenomeno sotto controllo.]
(2011) Epidemiologia e prevenzione, 35 (5-6 Suppl 2), pp. 90-91.

57) **Taruscio, D.**, Carbone, P., Granata, O., Baldi, F., Mantovani, A.
Folic acid and primary prevention of birth defects
(2011) BioFactors, 37 (4), pp. 280-284.
DOI: 10.1002/biof.175

58) Falbo, V., Floridia, G., Censi, F., Marra, M., Foschini, M.P., **Taruscio, D.**
Three cases of rare salivary gland tumours: A molecular study of TP53, CDKN2A/ARF, RAS, BRAF, PTEN, MAPK2 and EGFR genes
(2011) Oncology Reports, 26 (1), pp. 3-11.
DOI: 10.3892/or.2011.1263

59) Taruscio, D., Capozzoli, F., Frank, C.
Rare diseases and orphan drugs
(2011) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 47 (1), pp. 83-93.
DOI: 10.4415/ANN-11-01-17

60) Masocco, M., Kodra, Y., Vichi, M., Conti, S., Kanieff, M., Pace, M., Frova, L., **Taruscio, D.**
Mortality associated with neurofibromatosis type 1: A study based on Italian death certificates (1995-2006)
(2011) Orphanet Journal of Rare Diseases, 6 (1), art. no. 11.
DOI: 10.1186/1750-1172-6-11

61) Baselga, J., Brasseur, D., Brodniewicz-Proba, T., Celis, J., Fernandez-Aviles, F., Garaci, E., Gasser, S., Højgaard, L., Jiricny, J., Kieny, M.-P., Kuznicki, J., Mattaj, I., Olauson, A., Pitkanan, A., Schöler, H., Soltesz, G., Soreq, H., Taipale, V., **Taruscio, D.**
Europe and the century of biomedical discovery and implementation
(2011) The Lancet, 377 (9767), pp. 719-720.
DOI: 10.1016/S0140-6736(11)60180-3

62) Masera, G., **Taruscio, D.**
Rare diseases, story-telling, therapeutic alliance [Malattie rare, narrazioni, alleanza terapeutica]
(2011) Medico e Bambino, 30 (2), pp. 75-76.

63) **Taruscio, D.**, Vittozzi, L., Stefanov, R.
National plans and strategies on rare diseases in Europe
(2010) Advances in Experimental Medicine and Biology, 686, pp. 475-491.

DOI: 10.1007/978-90-481-9485-8_26

64) Zuntini, M., Salvatore, M., Pedrini, E., Parra, A., Sgariglia, F., Magrelli, A., **Taruscio, D.**, Sangiorgi, L.
MicroRNA profiling of multiple osteochondromas: Identification of disease-specific and normal cartilage signatures
(2010) Clinical Genetics, 78 (6), pp. 507-516.
DOI: 10.1111/j.1399-0004.2010.01490.x

65) Di Masi, A., Viganotti, M., Antoccia, A., Magrelli, A., Salvatore, M., Azzalin, G., Tosto, F., Lorenzetti, S., Maranghi, F., Mantovani, A., Macino, G., Tanzarella, C., **Taruscio, D.**
Characterization of HUH6, HEP3B, HEPG2 and HLE liver cancer cell lines by WNT/Q-catenin pathway, microrna expression and protein expression profile
(2010) Cellular and Molecular Biology, 56 (SUPPL.1).
DOI: 10.1170/149

66) 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
(2010) Reproductive Toxicology, 29 (4), pp. 427-432.
DOI: 10.1016/j.reprotox.2010.03.002

67) Censi, F., Falbo, V., Floridia, G., Salvatore, M., Tosto, F., De Rosa, M., Resta, N., Izzo, P., Guanti, G., **Taruscio, D.**
The Italian external quality control program for familial adenomatous polyposis of the colon: Five years of experience
(2010) Genetic Testing and Molecular Biomarkers, 14 (2), pp. 175-181.
DOI: 10.1089/gtmb.2009.0081

68) 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
(2010) British Journal of Dermatology, 162 (3), pp. 518-526.
DOI: 10.1111/j.1365-2133.2009.09500.x

69) **Taruscio, D.**
Rare diseases in public health
(2009) Italian Journal of Public Health, 6 (4), pp. 265-266.

70) **Taruscio, D.**, Vittozzi, L.
The italian approach to rare diseases and the action of the italian national centre for rare diseases
(2009) Italian Journal of Public Health, 6 (4), pp. 267-272.

71) Stefanov, R., **Taruscio, D.**
Rare diseases and orphan drugs in Eastern European countries
(2009) Italian Journal of Public Health, 6 (4), pp. 289-293.

72) Caprini, E., Cristofoletti, C., Arcelli, D., Fadda, P., Citterich, M.H., Sampogna, F., Magrelli, A., Censi, F., Torreri, P., Frontani, M., Scala, E., Picchio, M.C., Temperani, P., Monopoli, A., Lombardo, G.A., **Taruscio, D.**, Narducci, M.G., Russo, G.
Identification of key regions and genes important in the pathogenesis of Sézary syndrome by combining genomic and expression microarrays
(2009) Cancer Research, 69 (21), pp. 8438-8446.
DOI: 10.1158/0008-5472.CAN-09-2367

73) Magrelli, A., Azzalin, G., Salvatore, M., Viganotti, M., Tosto, F., Colombo, T., Devito, R., Di Masi, A., Antoccia, A., Lorenzetti, S., Maranghi, F., Mantovani, A., Tanzarella, C., Macino, G., **Taruscio, D.**

Altered microRNA expression patterns in hepatoblastoma patients
(2009) Translational Oncology, 2 (3), pp. 157-163.
DOI: 10.1593/tlo.09124

74) Kodra, Y., Giustini, S., Divona, L., Porciello, R., Calvieri, S., Wolkenstein, P., **Taruscio, D.**
Health-related quality of life in patients with neurofibromatosis type 1: A survey of 129 Italian patients
(2009) Dermatology, 218 (3), pp. 215-220.
DOI: 10.1159/000187594

75) Tosto, F., Salvatore, M., Falbo, V., Floridia, G., Censi, F., Bombieri, C., Rosatelli, M.C., **Taruscio, D.**
The Italian scheme of External Quality Assessment for beta-thalassemia: genotyping and reporting results and testing strategies in a 5-year survey.
(2009) Genetic testing and molecular biomarkers, 13 (1), pp. 31-36.
DOI: 10.1089/gtmb.2008.0072

76) Ceci, A., Giaquinto, C., Aboulker, J.-P., Baiardi, P., Bonifazi, F., Della Pasqua, O., Nicolosi, A., **Taruscio, D.**, Sturkenboom, M., Wong, I.
The Task-force in Europe for Drug Development for the Young (TEDDY) network of excellence
(2009) Pediatric Drugs, 11 (1), pp. 18-21.
DOI: 10.2165/0148581-200911010-00008

77) Salerno, P., Bianchi, F., Pierini, A., Baldi, F., Carbone, P., Mantovani, A., **Taruscio, D.**
Folic acid and congenital malformation: scientific evidence and public health strategies [Acido folico e difetti congeniti: evidenze scientifiche e strategie di sanità pubblica.]
(2008) Annali di igiene : medicina preventiva e di comunità, 20 (6), pp. 519-530.

78) 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.
(2008) Folia medica, 50 (4), pp. 17-23.

79) Falbo, V., Floridia, G., Tosto, F., Censi, F., Salvatore, M., Ravani, A., Ferlini, A., Melis, M.A., Grasso, M., Bricarelli, F.D., **Taruscio, D.**
The Italian External Quality Assessment scheme for fragile X syndrome: The results of a 5-year survey
(2008) Genetic Testing, 12 (2), pp. 279-288.
DOI: 10.1089/gte.2007.0099

80) Giordano, F., Carbone, P., Nori, F., Mantovani, A., **Taruscio, D.**, Figà-Talamanca, I.
Maternal diet and the risk of hypospadias and cryptorchidism in the offspring
(2008) Paediatric and Perinatal Epidemiology, 22 (3), pp. 249-260.
DOI: 10.1111/j.1365-3016.2007.00918.

81) 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
(2008) Community Genetics, 11 (5), pp. 295-303.
DOI: 10.1159/000121401

82) **Taruscio, D.**
Italian rare diseases in first line [Malattie rare Italia in prima linea]
(2008) Giornale del Medico, 24 (3)

83) **Taruscio, D.**
Rare diseases and orphan drugs in Europe
(2007) Haematologica Meeting Reports, 1 (1), pp. 49-50. Cited 1 time.

84) **Taruscio, D.**, Trama, A., Stefanov, R.
Tackling rare diseases at European level: why do we need a harmonized framework?
(2007) Folia medica, 49 (1-2), pp. 59-67. Cited 7 times.

85) Caliandro, P., Grugni, G., Padua, L., Kodra, Y., Tonali, P., Gargantini, L., Ragusa, L., Crinò, A., **Taruscio, D.**
Quality of life assessment in a sample of patients affected by Prader-Willi syndrome
(2007) Journal of Paediatrics and Child Health, 43 (12), pp. 826-830.
DOI: 10.1111/j.1440-1754.2007.01200.x

86) Kodra, Y., Salerno, P., Agazio, E., Mirabella, F., **Taruscio, D.**
Accessibility and quality of Italian health and social services: the experiences of patients with neurofibromatosis type 1 and of their relatives [Accessibilità e qualità dei servizi socio-sanitari italiani: le esperienze dei pazienti con neurofibromatosi tipo 1 e dei loro familiari.]
(2007) Annali di igiene : medicina preventiva e di comunità, 19 (5), pp. 443-450.

87) Knight, A.W., **Taruscio, D.**
International conferences on rare diseases: Initiatives in commitment, patient care and connections
(2007) Medical Journal of Australia, 187 (2), pp. 74-76. Cited 5 times.

88) Orlando, C., Verderio, P., Maatman, R., Danneberg, J., Ramsden, S., Neumaier, M., **Taruscio, D.**, Falbo, V., Jansen, R., Casini-Raggi, C., Malentacchi, F., Marubini, E., Pizzamiglio, S., Vernelen, K., Libeer, J.-C., Palicka, V., Pazzagli, M.
EQUAL-qual: A European program for external quality assessment of genomic DNA extraction and PCR amplification
(2007) Clinical Chemistry, 53 (7), pp. 1349-1357.
DOI: 10.1373/clinchem.2006.084004

89) McGovern, M.M., Elles, R., Beretta, I., Somerville, M.J., Hoefler, G., Keinanen, M., Barton, D., Carson, N., Dequeker, E., Brdicka, R., Blazkova, A., Aymé, S., Schnieders, B., Müller, C.R., Dalen, V., Martinez, A.A., Kristoffersson, U., Ozguc, M., Mueller, H., Boone, J., Lubin, I.M., Sequeiros, J., **Taruscio, D.**, Williamson, B., Mainland, L., Yoshikura, H., Ronchi, E.
Report of an international survey of molecular genetic testing laboratories
(2007) Community Genetics, 10 (3), pp. 123-131.
DOI: 10.1159/000101753

90) Berardinelli, F., di Masi, A., Salvatore, M., Banerjee, S., Myung, K., De Villartay, J.P., 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
(2007) European Journal of Medical Genetics, 50 (3), pp. 176-187.
DOI: 10.1016/j.ejmg.2007.01.006

91) Kodra, Y., Morosini, P.R., Petrigliano, R., Agazio, E., Salerno, P., **Taruscio, D.**
Access to and quality of health and social care for rare diseases: patients' and caregivers' experiences.
(2007) Annali di igiene : medicina preventiva e di comunità, 19 (2), pp. 153-160.

92) Carbone, P., Giordano, F., Nori, F., Mantovani, A., **Taruscio, D.**, Lauria, L., Figà-Talamanca, I.
The possible role of endocrine disrupting chemicals in the aetiology of cryptorchidism and hypospadias: A population-based case-control study in rural Sicily
(2007) International Journal of Andrology, 30 (1), pp. 3-13.
DOI: 10.1111/j.1365-2605.2006.00703.x

93) Salvatore, M., Falbo, V., Floridia, G., Censi, F., Tosto, F., Bombieri, C., Castaldo, G., Franco Pignatti, P., Cristina Rosatelli, M., **Taruscio, D.**
The Italian External Quality Control Programme for cystic fibrosis molecular diagnosis: 4 Years of activity
(2007) Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, 45 (2), pp. 254-260.DOI: 10.1515/CCLM.2007.053

94) Carbone, P., Giordano, F., Nori, F., Mantovani, A., **Taruscio, D.**, Lauria, L., Figà-Talamanca, I.
Cryptorchidism and hypospadias in the Sicilian district of Ragusa and the use of pesticides
(2006) Reproductive Toxicology, 22 (1), pp. 8-12. Cited 38 times.
DOI: 10.1016/j.reprotox.2006.01.006

95) Agazio, E., Salerno, P., Mirabella, F., Gnessi, F., Mastroiacovo, P., Morosini, P., Tarsitani, G., **Taruscio, D.**
Accessibility and quality to health social services in Italy for the patients with rare diseases: the opinion of associations [Accessibilità e qualita dei servizi socio-sanitari italiani per i pazienti con malattie rare: il parere delle associazioni.]
(2005) Annali di igiene : medicina preventiva e di comunità., 17 (2), pp. 121-128.

96) Floridia, G., Grilli, G., Salvatore, M., Pescucci, C., Moore, P.S., Scarpa, A., **Taruscio, D.**
Chromosomal alterations detected by comparative genomic hybridization in nonfunctioning endocrine pancreatic tumors
(2005) Cancer Genetics and Cytogenetics, 156 (1), pp. 23-30.
DOI: 10.1016/j.cancergencyto.2004.04.015

97) **Taruscio, D.,** Falbo, V., Floridia, G., Salvatore, M., Pescucci, C., Cantafora, A., Marongiu, C., Baroncini, A., Calzolari, E., Cao, A., Castaldo, G., Bricarelli, F.D., Guanti, G., Nitsch, L., Pignatti, P.F., Rosatelli, C., Salvatore, F., Zuffardi, O.
Quality assessment in cytogenetic and molecular genetic testing: The experience of the Italian Project on Standardisation and Quality Assurance
(2004) Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, 42 (8), pp. 915-921. DOI: 10.1515/CCLM.2004.148

98) **Taruscio, D.**, Mantovani, A.
Factors regulating endogenous retroviral sequences in human and mouse
(2004) Cytogenetic and Genome Research, 105 (2-4), pp. 351-362.
DOI: 10.1159/000078208

99) **Taruscio, D.**, Ido, M.S., Daina, E., Schieppati, A.
Tackling the problem of rare diseases in public health: The Italian approach
(2003) Community Genetics, 6 (2), pp. 123-124.
DOI: 10.1159/000073009

100) Carbone, P., Giordano, F., Bianca, S., Linzalone, N., **Taruscio, D.**, Mantovani, A., Figà-Talamanca, I.
Parental EDCS exposure from multiple sources and selected congenital malformations a case-control study in Sicily (methodology of the study) [Indagine Siciliana sui rischi per la salute riproduttiva. Malformazioni congenite ed esposizione ad EDCs: Uno studio caso-controllo (metodologia di studio)]
(2003) Giornale Italiano di Medicina del Lavoro ed Ergonomia, 25 (SUPPL. 3), pp. 186-187.

101) **Taruscio, D.**, Mantovani, A., Stazi, A.V.
Birth Defects and Folates: Summary of the Italian Workshop (December, 2001)
(2003) Birth Defects Research Part A - Clinical and Molecular Teratology, 67 (6), pp. 457-459.
DOI: 10.1002/bdra.10056

102) **Taruscio, D.**
The National Centre for Rare Diseases [L'attività del Centro Nazionale Malattie Rare]
(2003) Medico e Bambino, 22 (5), pp. 287-292.

103) **Taruscio, D.**, Falbo, V., Floridia, G., Marongiu, C., Niglio, T., Salerno, P., Ido, M.S., Salvatore, M.
The Italian National Center for rare diseases [Il centro nazionale Italiano per le malattie rare]
(2002) SAGGI - Child Development and Disabilities, 28 (1), pp. 11-17.

104) Falbo, V., Floridia, G., Gaudi, S., Zoraqi, G., **Taruscio, D.**
A new polymorphism in the flanking region of human VAMP2 and hPer1 genes
(2002) Molecular and Cellular Probes, 16 (5), pp. 391-392. Cited 1 time.
DOI: 10.1006/mcpr.2002.0430

105) **Taruscio, D.,** Floridia, G., Zoraqi, G.K., Mantovani, A., Falbo, V.
Organization and integration sites in the human genome of endogenous retroviral sequences belonging to HERV-E family
(2002) Mammalian Genome, 13 (4), pp. 216-222.
DOI: 10.1007/s00335-001-2118-7

106) Olivieri, A., Stazi, M.A., Mastroiacovo, P., Fazzini, C., Medda, E., Spagnolo, A., De Angelis, S., Grandolfo, M.E., **Taruscio, D.,** Cordeddu, V., Sorcini, M.
A population-based study on the frequency of additional congenital malformations in infants with congenital hypothyroidism: Data from the Italian registry for congenital hypothyroidism (1991-1998)
(2002) Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, 87 (2), pp. 557-562.
DOI: 10.1210/jc.87.2.557

107) Bulotta, A., Di Cesare, E., Ponte, E., Falchi, M., Sciacchitano, S., Cucinotta, D., **Taruscio, D.**, Di Mario, U., Anastasi, E.
Increased c-met expression during ductal β cell neogenesis in experimental autoimmune diabetes
(2001) Growth Factors, 19 (4), pp. 259-267.

108) Rigaud, G., Moore, P.S., **Taruscio, D.,** Scardoni, M., Montresor, M., Menestrina, F., Scarpa, A.
Alteration of chromosome arm 6p 1s characteristic of primary mediastinal B-cell lymphoma, as identified by genome-wide allelotyping
(2001) Genes Chromosomes and Cancer, 31 (2), pp. 191-195.
DOI: 10.1002/gcc.1133

109) Mazzotti, G., Falconi, M., Gobbi, P., **Taruscio, D.,** Galanzi, A., Teti, G., Manzoli, F.A.
Chromatin fibers organization within the nucleus.
(2001) Italian journal of anatomy and embryology = Archivio italiano di anatomia ed embriologia, 106 (2 Suppl 1), pp. 9-19.

110) Gaudi, S., Zoraqi, G., Falbo, V., **Taruscio, D.**
Biological circadian clocks: Selfsustaining molecular mechanisms that drive the rhythm [Orologi biologici circadiani: Meccanismi molecolari autorigeneranti che mantengono il ritmo]
(2000) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 36 (1), pp. 99-109.

111) Rigaud, G., Moore, P.S., Zamboni, G., Orlandini, S., **Taruscio, D.**, Paradisi, S., Lemoine, N.R., Klöppel, G., Scarpa, A.
Allelotype of pancreatic acinar cell carcinoma
(2000) International Journal of Cancer, 88 (5), pp. 772-777.
DOI: 10.1002/1097-0215(20001201)88:5<772::AID-IJC14>3.0.CO;2-W

112) **Taruscio, D.,** Zoraqi, G.K., Falchi, M., Iosi, F., Paradisi, S., Di Fiore, B., Lavia, P., Falbo, V.
The human Per1 gene: Genomic organization and promoter analysis of the first human orthologue of the Drosophila period gene
(2000) Gene, 253 (2), pp. 161-170.
DOI: 10.1016/S0378-1119(00)00248-1

113) **Taruscio, D.**, Paradisi, S., Zamboni, G., Rigaud, G., Falconi, M., Scarpa, A.
Pancreatic acinar carcinoma shows a distinct pattern of chromosomal imbalances by comparative genomic hybridization
(2000) Genes Chromosomes and Cancer, 28 (3), pp. 294-299. Cited 20 times.
DOI: 10.1002/1098-2264(200007)28:3<294::AID-GCC7>3.0.CO;2-N

114) **Taruscio, D.**
Italian guidelines for genetic testing

(2000) Minerva Biotecnologica, 12 (2), pp. 91-97.

115) Zoraqi, G.K., Paradisi, S., Falbo, V., **Taruscio, D.**
Genomic organization and assignment of VAMP2 to 17p12 by FISH
(2000) Cytogenetics and Cell Genetics, 89 (3-4), pp. 199-203.

116) **Taruscio, D.**, D'Agnolo, G.
Genetic diseases: recent scientific progress and problems concerning public health and ethics [Malattie genetiche: Recenti acquisizioni scientifiche e problemi sanitari ed etici]
(1999) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 35 (2), pp. 165-175.

117) **Taruscio, D.**, Cerbo, M.
Rare diseases: general principles, specific problems and public health policies [Malattie rare: Concetti generali, problemi specifici ed interventi sanitari]
(1999) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 35 (2), pp. 237-244.

118) **Taruscio, D.**, Olivieri, A.
Genetic basis of endocrine-metabolic diseases [Basi genetiche delle malattie endocrino-metaboliche]
(1999) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 35 (2), pp. 245-251.

119) Scarpa, A., **Taruscio, D.**, Scardoni, M., Iosi, F., Paradisi, S., Ennas, M.G., Rigaud, G., Moore, P.S., Menestrina, F.
Nonrandom chromosomal imbalances in primary mediastinal B-cell lymphoma detected by arbitrarily primed PCR fingerprinting
(1999) Genes Chromosomes and Cancer, 26 (3), pp. 203-209.
DOI: 10.1002/(SICI)1098-2264(199911)26:3<203::AID-GCC3>3.0.CO;2-E

120) **Taruscio, D.**, Mantovani, A.
Human endogenous retroviruses and environmental endocrine disrupters: A connection worth exploring? [1]
(1998) Teratology, 58 (2), pp. 27-28.
DOI: 10.1002/(SICI)1096-9926(199808)58:2<27::AID-TERA2>3.0.CO;2-Y
DOCUMENT TYPE: Letter

121) **Taruscio, D.**, Mantovani, A.
Human endogenous retroviral sequences: Possible roles in reproductive physiopathology
(1998) Biology of Reproduction, 59 (4), pp. 713-724.
DOI: 10.1095/biolreprod59.4.713

122) **Taruscio, D.**, Morabito, S., Iosi, F.
PstI RFLP in the GABA ρ1 receptor gene on human chromosome 6q
(1997) Molecular and Cellular Probes, 11 (4), pp. 309-310.
DOI: 10.1006/mcpr.1997.0113

123) **Taruscio, D.**, Danesi, R., Montaldi, A., Cerasoli, S., Cenacchi, G., Giangaspero, F.
Nonrandom gain of chromosome 7 in central neurocytoma: A chromosomal analysis and fluorescence in situ hybridization study
(1997) Virchows Archiv, 430 (1), pp. 47-51.
DOI: 10.1007/BF01008016

124) **Taruscio, D.**, Mantovani, A.
Eleven chromosomal integration sites of a human endogenous retrovirus (HERV 4-1) map close to known loci of thirteen hereditary malformation syndromes
(1996) Teratology, 54 (2), pp. 108-110.
DOI: 10.1002/(SICI)1096-9926(199606)54:2<108::AID-TERA7>3.0.CO;2-0

125) **Taruscio, D.**, Carcangiu, M.L., Ried, T., Ward, D.C.
Numerical chromosomal aberrations in thyroid tumors detected by double fluorescence in situ hybridization
(1994) Genes Chromosomes and Cancer, 9 (3), pp. 180-185.

126) Vourc'h, C., **Taruscio, D.**, Boyle, A.L., Ward, D.C.

Cell Cycle-Dependent Distribution of Telomeres, Centromeres, and Chromosome-Specific Subsatellite Domains in the Interphase Nucleus of Mouse Lymphocytes
(1993) Experimental Cell Research, 205 (1), pp. 142-151.
DOI: 10.1006/excr.1993.1068

127) **Taruscio, D.**, Carcangiu, M.L., Ward, D.C.
Detection of trisomy 12 on ovarian sex cord stromal tumors by fluorescence in situ hybridization
(1993) Diagnostic Molecular Pathology, 2 (1), pp. 94-98.

128) Graw, S.L., Buckler, A.J., Britt, D.E., Jackson, C.L., **Taruscio, D.**, Baldini, A., Ward, D.C., Housman, D.E.
Generation and characterization of a human chromosome 9 cosmid library
(1992) Somatic Cell and Molecular Genetics, 18 (3), pp. 269-284.
DOI: 10.1007/BF01233863

129) Fountain, J.W., Karayiorgou, M., **Taruscio, D.**, Graw, S.L., Buckler, A.J., Ward, D.C., Dracopoli, N.C., Housman, D.E.
Genetic and physical map of the interferon region on chromosome 9p
(1992) Genomics, 14 (1), pp. 105-112.
DOI: 10.1016/S0888-7543(05)80290-3

130) Nguyen, T., Bard, J., Jin, H., **Taruscio, D.**, Ward, D.C., Kennedy, J.L., Weinshank, R., Seeman, P., O'Dowd, B.F.
Human dopamine D5 receptor pseudogenes
(1991) Gene, 109 (2), pp. 211-218.
DOI: 10.1016/0378-1119(91)90611-E

131) **Taruscio, D.**, Manuelidis, L.
Integration site preferences of endogenous retroviruses
(1991) Chromosoma, 101 (3), pp. 141-156.
DOI: 10.1007/BF00355364

132) **Taruscio, D.**, Albedi, F.M., Bagnato, R., Pauluzzi, S., Francisci, D., Cavaliere, A., Donelli, G.
Increased reactivity of laminin in the basement membranes of capillary walls in AIDS brain cortex
(1991) Acta Neuropathologica, 81 (5), pp. 552-556.
DOI: 10.1007/BF00310137

133) Caiazza, S., **Taruscio, D.**, Ciaralli, F., Crateri, P., Chistolini, P., Bedini, R., Colangelo, P., Pintucci, S.
Evaluation of an experimental periodontal ligament for dental implants
(1991) Biomaterials, 12 (5), pp. 474-478.
DOI: 10.1016/0142-9612(91)90145-Z

134) Malchiodi Albedi, F., Cassano, A.M., Ciaralli, F., **Taruscio, D.**, Giuliani, A., Donelli, G.
Ultrastructural immunolocalization of laminin and fibronectin in human large intestinal mucosa
(1990) Journal of Submicroscopic Cytology and Pathology, 22 (1), pp. 153-158.

135) Albedi, F.M., Ciaralli, F., **Taruscio, D.**, Giuliani, A.
Ultrastructure of the absorptive cell glycocalyx in hyperplastic colonic polyps after staining with Alcian Blue and high iron diamine
(1989) The Histochemical Journal, 21 (5), pp. 285-288.
DOI: 10.1007/BF01757181

136) Albedi, F.M., Cassano, A.M., Ciaralli, F., **Taruscio, D.**, Donelli, G.
Ultrastructural identification of sulphated glycoconjugates in the Golgi apparatus in human colonic absorptive cells
(1989) Histochemistry, 92 (1), pp. 73-79.
DOI: 10.1007/BF00495020

137) Gritti, F.M., Raise, E., Gualandi, G., Bonazzi, L., Martuzzi, M., Schiattone, M.L., Di Pede, B., Gallo, R., Rivano, M.T., **Taruscio, D.**, Pileri, S.
A clinical-immunological evaluation of AIDS cases and related syndromes
(1987) Journal of Experimental Pathology, 3 (4), pp. 723-736.

138) Pileri, S., Rivano, M.T., Gobbi, M., **Taruscio, D.**, Lennert, K.
Neoplastic and reactive follicles within B-cell malignant lymphomas. A morphological and immunological study of 30 cases
(1985) Hematological Oncology, 3 (4), pp. 243-260.
DOI: 10.1002/hon.2900030404

139) Pileri, S., Mazza, P., Rivano, M.T., Martinelli, G., Cavazzini, G., Gobbi, M., **Taruscio, D.**, Lauria, F., Tura, S.
Malignant histiocytosis (true histiocytic lymphoma): Clinicopathological study of 25 cases
(1985) Histopathology, 9 (9), pp. 905-920.

140) Fasola, G., Fanin, R., Gherlinzoni, F., Galieni, P., **Taruscio, D.**, Frezza, G., Mazza, P., Pileri, S., Baccarani, M.
Serum LDH concentration in non-Hodgkin's lymphomas. Relationship to histologic type, tumor mass, and presentation features
(1984) Acta Haematologica, 72 (4), pp. 231-238.

1.2 capitoli di libri

1. **Taruscio D**, Gentile AE, De Santis M, Ferrelli RM, Frazzica RG, Iskrov G, Stefanov R "National Plans on Rare Diseases" Advances in Predictive, Preventive and Personalised Medicine, Volume 6, 2015, pp 1-22

2. **Taruscio D**, Razeto S, De Santis M (a cura di) "Sesto concorso artistico-letterario Il Volo di Pègaso.Raccontare le malattie rare:parole e immagini Io credo...". Catalogo opere, edito da Istituto Superiore di Sanità, Roma 2014

3. **Taruscio D**, Gentile AE, De Santis M, Ferrelli R, Iskrov G, Stefanov R. "National Plans on rare diseases", in Meral Özgüç (Editor) "RARE DISEASES: INTEGRATIVE PPPM APPROACH AS THE MEDICINE OF THE FUTURE", Series: Advances in Predictive, Preventive and Personalised Medicine, Springer (in corso di pubblicazione nel 2013).

4. **Taruscio D**, Razeto S, De Santis M (a cura di) "Quinto concorso artistico-letterario Il Volo di Pègaso.Raccontare le malattie rare:parole e immagini. L'attesa". Catalogo opere, edito da Istituto Superiore di Sanità, Roma 2013.

5. Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Istituto Psicoanalitico Ricerche Sociali (a cura di) "Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani". Autori: Bracalenti R, Danese F, De Santis M, De Santis P, Gentile AE, Mastropasqua I, Polizzi A, **Taruscio D**. Monografia. Edup, Roma 2011. [cfr.pp.244]

6. De Santis M, Gentile AE, Polizzi A, **Taruscio D.** Telefono Verde Malattie Rare: fotografie dei bisogni emergenti. In: Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Istituto Psicoanalitico Ricerche Sociali (a cura di), Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani. Monografia. Edup, Roma 2011 [pp. 34-65]

7. De Santis M, Gentile AE, **Taruscio D.** Auto mutuo aiuto: l'esperienza del Centro Nazionale Malattie Rare. In: Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Istituto Psicoanalitico Ricerche Sociali (a cura di), Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani. Monografia. Edup, Roma 2011 [pp. 108-110]

8. De Santis M, Gentile AE, Polizzi A, **Taruscio D**. Appendici:
   - Breve excursus sulle normative europee in tema di malattie rare.
   - "L'Abbecedario": risposte dalla A alla Z.
   - Le Leggi "anno per anno".
   - Numeri verdi & website.

   In: Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Istituto

Psicoanalitico Ricerche Sociali (a cura di), Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani. Monografia. Edup, Roma 2011. [pp. 141-242]

9. Taranto M, **Taruscio D.** "CONTROVENTO. I malati rari raccontano solitudine e coraggio". Health Communication editore. Roma, 2010

10. Floridia G., **Taruscio D**. Fattori genetici e fattori ambientali. Capitolo in "Infanzia e ambiente" (I. Figà-Talamanca & A.Mantovani, eds.). Verduci Editore, Roma 2004, pp 265-277

11. **D. Taruscio**, V. Falbo, G. Floridia, C. Marongiu, T. Niglio, P. Salerno, M. Seyoum Ido, Salvatore M. Il Centro Nazionale malattie rare. Saggi - Child Development & Disabilities. Istituto Scientifico "Eugenio Medea". Vol XXVIII. N-1/2002 quarterly pp. 11-18

12. **Taruscio D.** Test genetici: aspetti sanitari, sociali ed etici. Capitolo in «Lezioni di Bioetica»
(G. Berlinguer & B. Morcavallo, eds). Edizioni Centro Stampa di Ateneo (CSA) dell'Università «La Sapienza», Roma, 2000.

13. Benagiano G, **Taruscio D.** Lotta alle malattie rare. Strategie necessarie e possibili.
Capitolo del Libro "Malattie rare e farmaci orfani", Edizioni ETS, 2000, pag. 91-95

14. **Taruscio D.** Fluorescence in situ hybridization on tissues. Capitolo pubblicato in: INSERM - 84 Atelier de Formation. Fluorescence in situ hybridization in molecular cytogenetics and cell biology, pag. 1-3, 1996.

15. **Taruscio D.** Ibridazione in situ non radioattiva: basi teoriche e metodologiche per la identificazione di geni a singola copia. Capitolo pubblicato nel Volume "Analisi e quantificazione dell'immagine. Metodi in Neuroscienze" (Hesperia Hospital-Modena), 1995, pg. 48-57.

16. **Taruscio D.** Analisi genica su metafasi e nuclei interfasici mediante ibridazione in situ a fluorescenza: implicazioni diagnostiche. Capitolo pubblicato nel Volume "Tecniche di Biologia Molecolare" (Hesperia Hospital-Modena),1993, pg. 117-126.

17. **Taruscio D.** Ibridazione in situ fluorescente in patologia tumorale umana. In: Microscopia e analisi delle immagini. Celli RM & Vestri S (eds). CNR, Pisa, 1993, pag. 131-132.

18. Caiazza S., Pintucci S., **Taruscio D.,** Formisano G., Donelli G. Biomaterial centered infection of the transcutaneous Pintuccìs keratoprosthesis. Biomaterials in ophthalmology. An interdisciplinary approach.
Capitolo pubblicato nel Volume "Biomaterials in Ophthalmology. An interdisciplinary approach". R. Caramazza & P. Versura Editors. Bologna 1990, pg. 157-163

19. Pileri S., Gerdes J., Rivano M. T., Gobbi M., **Taruscio D.**, Mazza P., Tura S., Stein H. Linfoma istiocitico vero e linfomi a cellule attivate. Capitolo pubblicato nel Volume "XII Corso Nazionale di Aggiornamento in Ematologia Clinica". Società Editrice Esculapio (Bologna), pg. 519-548.

20. Sommariva F., Tonielli E., Raducci A., Rivano M.T., **Taruscio D.,** Pileri S. Principi tecnici della biopsia linfoghiandolare. Capitolo pubblicato nel Volume "XII Corso Nazionale di Aggiornamento in Ematologia Clinica". Società Editrice Esculapio (Bologna), 1986, pg. 461-489.

21. Pileri S., Rivano M. T., Gobbi M., Bertarelli C., Milani M., **Taruscio D.,** Mazza P., Martinelli G.
Linfomi maligni non-Hodgkin. Dalla tecnica alla diagnostica.
Testo universitario monografico, edito da Società Editrice Esculapio (Bologna), 1985,

pg. 1-133.

22. Pileri S., Rivano M.T., Bertarelli C., **Taruscio D.** Quadri da reazione iperimmune.
Capitolo pubblicato nel Volume "Ematologia Clinica". Esculapio Editrice (Bologna), 1984, pg. 51-70.

23. Pileri S., Rivano M. T., Gobbi M., Milani M., **Taruscio D.**, Bertarelli C, Martinelli G.
Linfomi maligni non-Hodgkin: dalla tecnica alla diagnostica. Monografia realizzata in occasione del IV Congresso Nazionale S.A.P.O.I, 1984, pg. 1-55.

2. Attività istituzionale

2.1. 1 Stato Matricolare: per la Carriera e Servizi prestati si allega lo Stato Matricolare (N. 2178)
in cui l'ISS attestano i seguenti servizi prestati:

- 9 Febbraio 1988 al 3 Dicembre 1991 - Nominata Assistente Tecnico al'ISS
- 23 Febbraio 1988 - Assunta in servizio all'ISS
- 4 Dicembre 1991 Nominata Ricercatore all'ISS
- 29 Aprile 1998 Nominata Direttore del Reparto di Istopatologia del Laboratorio di Ultrastrutture dell'ISS
- 10 Maggio 2005 Assunto servizio con il Profilo di Dirigente di Ricerca dell'ISS
- 10 Giugno 2005 Nominata Direttore del Reparto Malattie Rare dell'ISS
- 31 luglio 2008 ad oggi Conferito incarico di Direttore del Centro Nazionale Malattie rare dell'ISS

2.1. 2 L'attività istituzionale della dr.ssa Taruscio è pubblicata nel Rapporto Istisan 15/18 – Intero volume; attività a sua volta inserita nella relazione annuale dell'ISS e presentata in Parlamento al Consiglio dei Ministri per l'approvazione dei bilanci ISS. (vedi allegato)

2.2.1 Compiti istituzionali:

2.2.1.**1) Responsabile scientifico del Registro Nazionale Malattie Rare**

Il 29 luglio 1999 la Dr.ssa D. Taruscio ha ricevuto l'incarico di **Responsabile Scientifico** del Progetto di attività scientifica (Cap. 505) "Registro Nazionale Malattie Rare", con il compito di :

a) **Realizzare il Registro Nazionale Malattie Rare** che ha i seguenti obiettivi:
   - stimare incidenza e prevalenza delle malattie rare sul territorio nazionale
   - ipotizzare cause e fattori di rischio associati alle malattie rare
   - rilevare i percorsi diagnostici-terapeutici dei pazienti ed i tempi di latenza tra esordio della sintomatologia ed effettuazione della diagnosi
   - promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici

b) **contribuire alla costruzione della Rete Nazionale Malattie Rare**
Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare (D. M. 279/2001):
questa attività è stato realizzato mediante **collaborazione** continua e permanente con : Ministero della Salute, Consiglio Superiore di Sanità, Regioni Tavolo Permanente per il monitoraggio e la sorveglianza delle malattie rare (Conferenza Stato-Regioni)

Nel corso degli anni, l'attività del Registro nazionale sono state incentrate :
i. realizzazione di un software web-based per la raccolta dei dati provenienti dalle strutture regionali, preposte alla raccolta dei dati di pazienti con malattie rare;

ii. organizzazione e realizzazione di numerosi Corsi di formazione, workshop e riunioni di lavoro (organizzati anche a livello residenziale nelle Regioni che ne hanno fatto richiesta), per operatori sanitari al fine di favorire la raccolta e l'invio dei dati al Registro nazionale;
iii. partecipazione attiva al **Tavolo** Permanente per il monitoraggio e la sorveglianza delle malattie rare (Conferenza Stato-Regioni) per concordare data set, modalità di raccolta dei dati, codifica, ecc.
iv. Organizzazione di Convegni annuali su "Registro nazionale e registri regionali delle malattie rare" all'Istituto Superiore di Sanità
v. Partecipazione a numerosi Convegni, corsi, workshop ed iniziative regionali, nazionali ed internazionali
vi. Collaborazione continua e permanente con le Associazioni dei pazienti **(**iniziative di empowerment, corsi di formazione, convegni etc.)

2.2.1.**2) Coordinamento nazionale dei Registri regionali delle malformazioni congenite** (sin dal 1998 ad oggi): coinvolge i registri interregionali, regionali e locali esistenti. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.**3) Coordinatore del Network Italiano per la promozione dell'acido folico per la riduzione dei difetti congeniti** (in particolare i difetti del tubo neurale, es. la spina bifida), da Aprile 2004 a oggi.
Il Network coinvolge numerose strutture, pubbliche e private, inclusi i Registri regionali delle malformazioni congenite, distribuite sul territorio nazionale. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.**4) Responsabile scientifico e coordinatore del Programma nazionale Controllo esterno di qualità dei test genetici** (dal 2001 ad oggi)
Il programma coinvolge ad oggi piu' di 100 strutture sanitarie, pubbliche e private, distribuite su tutto il territorio nazionale che utilizzano i test genetici per la diagnosi di malattie rare. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.**5**) Responsabile scientifico Progetto nazionale di ricerca, art.12 D.L. 502/92, **"Test genetici: dalla ricerca alla clinica"** (2003 - 2004)
Questo progetto ha previsto il controllo esterno di qualità nei laboratori di genetica, e lo sviluppo di test genetici per specifiche malattie rare. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.**6)** Dal 2000-2009 la dr.ssa D. Taruscio è stata designata dal Ministro della Salute **Rappresentante per lo stato italiano al Comitato dei prodotti medicinali orfani (COMP)** istituito all'Agenzia europea dei medicinali (EMEA / EMA) Londra.
Per tutto il periodo in carica, la dr.ssa Taruscio ha partecipato alle riunioni mensili per la designazione di Prodotti Medicinali Orfani .
L'attività del I triennio è documentata nel Report "The European Agency for the Evaluation of Medical Products. Report on the first 3-yaer mandate of the Committee for Orphan Medical Products (COMP). April 2000 - April 2003. EMEA 2003

2.2.1.7) Dal 2002 ad oggi la dr.ssa D. Taruscio, in qualità di Membro ISS, al Tavolo Permanente Interregionale per la sorveglianza e monitoraggio delle malattie rare, presso la Conferenza Stato-Regioni.

2.2.1.**8**) Da Dicembre 2003 ad oggi è responsabile scientifico di un Accordo bilaterale con i National Institutes of Health (USA), in particolare con l'Office For Rare Diseases Research, nel quadro degli accordi di collaborazione scientifica Italia-USA. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.**9**) Partecipa alle attività del Consiglio Superiore di Sanità, in qualità di esperto dell'ISS.

2.2.2 I risultati delle attività istituzionali sono pubblicati in:

REPORTS

1. The European Agency for the Evaluation of Medical Products. Report on the first 3-yaer mandate of the Committee for Orphan Medical Products (COMP). April 2000 - April 2003. EMEA 2003
2. Towards quality assurance and harmonisation of genetic testing services in the EU. A synthesis report prepared by Dolores Ibarreta, Anne-Katrin Bock, Christoph Klein, Emilio Rodriguez-Cerezo, based on studies conducted by Elisabeth Dequeker, Jean -Jacquen Cassiman, Herman Nys, Ingrid Dreezen (Center for Human Genetics, Belgium)
3. Robert Elles, Simon Patton (EMQN, UK) Kieron Flanagan, Steven Glynn (PREST, UK) Domenica Taruscio (ISS, Italy) Francesc Palau (CSIC, Spain). September 2003. Joint Research Centre European Commision
4. European Platform for Patients' Organisations, Science and Industry (EPPOSI). Report Of the third EPPOSI-WORKSHOP on rare disease therapy development and partnering - from research to devolopment & from bottlenecks to solutions. Rome 24-25 october 2002
5. D.Taruscio. Linee guida per test genetici. Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le biotecnologie. Presidenza del Consiglio dei Ministri Dipartimento per l'informazione e l'editoria. Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato - Roma 1999
6. Relazione sullo stato sanitario del Paese 2003-2004 Ministero della Salute, Direzione Generale del Sistema Informativo Roma, 2006
7. Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2005-2006. Capitolo malattie rare 29 marzo 2008
8. Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2007-2008. 10 dicembre 2009
9. Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2009-2010. 13 dicembre 2011
10. Relazione sullo stato sanitario del Paese 2011. 11 dicembre 2012
11. Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2012-2013. 18 dicembre 2014.

RAPPORTI ISTISAN

1. **Taruscio D.** Centro Nazionale Malattie Rare: dalla ricerca alle azioni nazionali e alle collaborazioni internazionali. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015 (Rapporti ISTISAN 15/18). v, 210 p.
2. Y Kodra, G Ferrari, P Salerno, A Rocchetti, **D Taruscio**
   Il Registro Nazionale e i Registri Regionali e Interregionali delle malattie rare Rapporto 2001-2012. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015 (Rapporti ISTISAN 15/16)
3. **Taruscio D.** Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011.
   Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011 (Rapporti ISTISAN 11/20)
4. Floridia G, Censi F, Lanni S, Marra M, Falbo V, **Taruscio D**. Cytogenetic and molecular analysis of rare salivary gland tumors. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010, (Rapporti ISTISAN 10/02). p.148-150.
5. Cerone R, De Felice M, Di Lauro R, Medda E, Persani L, **Taruscio D**, Tonacchera M, Bianchi F, Minichilli F, Olivieri A. Development of an epidemiological and molecular integrated approach for the prevention of congenital hypothyroidism. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02). p.170-172.
6. Caprini E, Sampogna F, Perez M, Visentini M, Cristofoletti C, Arcelli D, Fadda P, Citterich MH, Tocco V, Magrelli A, Censi F, Torreri P, Frontani M, Scala E, Lombardo GA, **Taruscio D**, Fiorilli M, Russo G. Genetic and clinical aspects of rare lymphomas. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02). p.142-144.

7. Castiglia D, D'Alessio M, De Luca N, Di Pietro C, Sampogna F, Tabolli S, Colombi M, El-Hachem M, Salerno P, **Taruscio D**, Zambruno G. Inherited

epithelial adhesion diseases: development and validation of diagnostic tools and guidelines, and assessment of quality of life. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02). p.162-164.

8. **Taruscio D**, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02).
9. Salvatore M, Magrelli A, Viganotti M, Tosto F, Azzalin G, Antoccia A, Di Masi A, Devito R, Lorenzetti S, Maranghi F, Macino G, Mantovani A, Tanzarella C, **Taruscio D.** Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis. A pilot project integrating data collection and experimental studies: the hepatoblastoma experience. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02). p.56-58.
10. **Taruscio D**, Salvatore M. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects
    Rapporto ISTISAN 10/2. Istituto Superiore di Sanità
11. Kodra Y, Divona L, Giustini S, Porciello R, Calvieri S, **Taruscio D**. Health related quality of life in patients affected by neurofibromatosis 1: a cross sectional study performed in NEPHIRD project.
    Rapporti ISTISAN 08/11:160. Istituto Superiore di Sanità.
12. **Taruscio D**, Loizzo A, Pierannunzio D, Trama A, Loizzo S, Ferrari G. The Italian orphan drugs national register.
    Rapporti ISTISAN. 08/11:158. Istituto Superiore di Sanità.
13. **Taruscio D**, Falbo V, Pulciani S, Floridia G, Salvatore M, Salerno P, Agazio E, Kodra Y, Dentamaro M, Censi F, Tosto F, Palmieri S, Loizzo A, Pierannunzio D, Trama A, Loizzo S, Izzo D, Salvo F, Vincenti G, Gnessi F, Ferrari G. Activities of the Italian national centre for rare diseases.
    Rapporti ISTISAN 08/11:155-157. Istituto Superiore di Sanità.
14. Pulciani S, Marsico G, Agazio E, Salvo F, Salerno P, Kodra Y, Petrigliano R, De Mei B, Luzi AM, Colucci A, Ceccarini A, Calicchia MC, Italian Patient's Associations for Rare Diseases, **Taruscio D.** Sharing experiences and expertises: effective communication in rare diseases.
    Rapporti ISTISAN. 08/11:152-153. Istituto Superiore di Sanità.
15. Loizzo S, Guarino I, **Taruscio D**, Loizzo A. A new powerful tool to study mitochondrial function in metabolic diseases.
    Rapporti ISTISAN 08/11:144. Istituto Superiore di Sanità.
16. Dentamaro M, **Taruscio D**. Guidelines for rare diseases.
    Rapporti ISTISAN 08/11:137. Istituto Superiore di Sanità.
17. Berardinelli F, Di Masi A, Salvatore M, Fiorini C, Banerjee S, Plebani A, **Taruscio D**, Tanzarella C, Antoccia A. Telomere dysfunctions and chromosomal radiosensitivity in two patients with a nijmegen brekage syndrome-like phenotype.
    Rapporti ISTISAN. 08/11:133. Istituto Superiore di Sanità.
18. Kodra Y, Trama A, **Taruscio D**. Assessment on patients'needs: result of NEPHIRD survey.
    Rapporti ISTISAN 08/11:98-101. Istituto Superiore di Sanità.
19. Marsico G, Salvo F, **Taruscio D**. Narrative medicine: a right and a different epidemiology.
    Rapporti ISTISAN. 08/11:91-94. Istituto Superiore di Sanità.
20. Falbo V, Floridia G, **Taruscio D**. Quality assurance of genetic tests: the italian national project.
    Rapporti ISTISAN. 08/11:53-57. Istituto Superiore di Sani
21. **Taruscio D,** Kodra Y, Salerno P, Agazio E. Italian national register for rare diseases.
    Rapporti ISTISAN. 08/11:29-30. Istituto Superiore di Sanità.
22. **Taruscio D**, Agazio E, Salerno P, Pavia C. Primary prevention: the model o folic acid.
    Rapporti ISTISAN. 08/11:5-8. Istituto Superiore di Sanità.
23. Kodra Y, Patriarca V, Pulciani S, Trama A, **Taruscio D,** ed. International conference of the Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD). Istituto Superiore di Sanità. Rome, September 20-23, 2006. Proceedings.
    Rapporti ISTISAN. 08/11. Istituto Superiore di Sanità

24. Registro Nazionale Malattie Rare: malformazioni congenite e acido folico
A cura di A. Pierini, F. Bianchi, P. Salerno e **D. Taruscio**
Rapporti ISTISAN 06/34. Istituto Superiore di Sanità.
25. P. Salerno, E. Agazio, **D. Taruscio**. Epidemiologia e malattie rare. Materiale didattico.
Rapporti ISTISAN 05/11. Istituto Superiore di Sanità.
26. **D. Taruscio**. Folic acid: from research to public health practice. Report of a working group convened by WHO Europe and the Istituto Superiore di Sanità (Rome, Italy) on Policies for the Prevention of Congenital Disorders. Rapporti ISTISAN 04/26. Istituto Superiore di Sanità.
27. E. Agazio, P. Salerno, **D. Taruscio**. Servizi socio-sanitari: dalla legge 833 alla devolution. Materiale didattico. Rapporti ISTISAN 04/18. Istituto Superiore di Sanità.
28. **D. Taruscio**, P. Salerno. Le malattie rare in età pediatrica. Rapporti ISTISAN 03/43. Istituto Superiore di Sanità
29. E. Calzolari, **D. Taruscio**. La qualità in genetica per una genetica di qualità. Rapporti ISTISAN 03/38. Istituto Superiore di Sanità
30. F. Bianchi, **D. Taruscio**. Registro nazionale malattie rare. Epidemiologia di 44 malformazioni congenite rare in Italia.
Rapporti ISTISAN 02/36. Istituto Superiore di Sanità
31. Mantovani, A.V. Stazi, **D. Taruscio**. Interazioni geni e ambiente: folati e malformazioni congenite. Rapporti ISTISAN 02/26. Istituto Superiore di Sanità
32. **D. Taruscio**. X Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio. Istituto Superiore di Sanità, Roma 21 maggio 1999. Rapporti ISTISAN 99/31. Istituto Superiore di Sanità
33. **D. Taruscio.** IX Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio. Istituto Superiore di Sanità, Roma 5 giugno 1998. Rapporti ISTISAN 98/21. Istituto Superiore di Sanità

ISTISAN CONGRESSI

1. Convegno. Prevenzione primaria delle malformazioni congenite e screening neonatale esteso. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 24 novembre 2011. Riassunti
Roma, 13 dicembre 2013
Granata O, Carbone P, **Taruscio** D. 2013
ISTISAN Congressi 13/C7
2. Convegno. Prevenzione primaria delle malformazioni congenite. Network Italiano Promozione Acido Folico. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 24 novembre 2011. Riassunti. A cura di **Domenica Taruscio**, Orietta Granata e Pietro Carbone 2011
ISTISAN Congressi 11/C6
3. Gentile AE, Luzi I, **Taruscio D**, ed. 3. Convegno Nazionale Medicina narrativa e malattie rare. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 13 giugno 2011. Abstract book. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011. (ISTISAN Congressi 11/C2).
4. Gentile AE, **Taruscio D** Medici di medicina generale e malattie rare: conoscenze, vissuti e bisogni - ISTISAN Congressi
5. Caputo A, **Taruscio D** Un'analisi emozionale delle illness stories di soggetti con diagnosi di malattia rara ISTISAN Congressi
6. Ruggeri S, Buonocore P, Aguzzi A, Salvatore M, Pierannunzio D, **Taruscio D**. Consumo di alimenti ricchi in folati negli adolescenti italiani. Risultati del programma di educazione alimentare: "Folati: mattoni per la vita!". In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.21-22.
7. **Taruscio D**, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6).

8. Granata O, Carbone P, Barbina D, Bonciani M, De Vita L, Di Filippo F, Guerrera D, Mazzaccara A, Torsello A, Guerra R, **Taruscio D**. Il contributo della formazione a distanza nella promozione attiva dell'acido folico per la prevenzione di difetti congeniti: risultati di un follow-up sulle attitudini e i comportamenti degli operatori sanitari. In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.18-19.
9. Carbone P, Granata O, Barbina D, Bonciani M, De Vita L, Di Filippo F, Guerrera D, Mazzaccara A, Torsello A, Guerra R, **Taruscio D**. Stato delle conoscenze degli operatori sanitari sulla prevenzione di difetti congeniti con acido folico: le evidenze scaturite da un corso e-learning. In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.15-16.
10. D'Incau P, Farion M, Carbone P, Carreri A, Conforti A, Iacono D, Patuzzi B, Sanseverino A, **Taruscio D**. Promozione attiva dell'acido folico nelle farmacie territoriali del Veneto: conoscenze, attitudini e comportamenti delle donne intervistate. In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.13-14.
11. **Taruscio D**, Carbone P. Sviluppo di strategie trans-nazionali per la sorveglianza e la prevenzione delle malformazioni congenite: la joint action EUROCAT. In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.3-6.
12. 08/C10 - Vichi M, Vanacore N, Conti S, Frova L, Lispi L, Salerno P, **Taruscio D**, Masocco M. Amyotrophic lateral sclerosis in Italy: prevalence and incidence based on administrative data sources. 2008. 08(C10):143.
13. 08/C10 - **Taruscio D**, Salerno P, Vanacore N, Pierannunzio D. The Italian national registry of amyotrophic lateral sclerosis. 2008. 08(C10):138.
14. 08/C10 - **Taruscio D**, Antoccia A, Azzalin G, Devito R, Di Masi A, Lorenzetti S, Macino G, Magrelli A, Mantovani A, Maranghi F, Moracci G, Nicolai S, Tanzarella C, Salvatore M, Tassinari R, Tosto F, Viganotti M. Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies. 2008. 08(C10):136-137.
15. 08/C10 - Maranghi F, Lorenzetti S, D'Ambrosio A, Lagatta V, Marcoccia D, Moracci G, Tassinari R, Salvatore M, Viganotti M, Tosto F, Romeo A, Di Masi A, Antoccia A, Nicolai S, Magrelli A, Azzalin G, Devito R, Eusepi A, Di Virgilio A, **Taruscio D**, Macino G, Tanzarella C, Mantovani A.
Toward the establishment of a chemically-induced mouse model of hepatoblastoma. 2008. 08(C10):87-88.
16. 08/C10 - Mantovani A, Baldi F, **Taruscio D**. Folic acid excess: health risks evidence? 2008. 08(C10):86.
17. 08/C10 - Luzi AM, Colucci A, De Mei B, Gallo P, Cattaneo C, Petrigliano R, Iacono D, Sanseverino A, Italian Patient's Associations for Rare Diseases, **Taruscio D**. Needs of people involved in rare diseases.2008. 08(C10):84-85.
18. 08/C10 - Loizzo S, Loizzo A, Masocco M, Nisticò L, Salerno P, **Taruscio D**, Vanacore N, Vichi M. Proposal for an integrated approach to rare diseases: a study between basic laboratory models and clinical epidemiology in amyotrophic lateral sclerosis (ALS). 2008. 08(C10):82-83.
19. 08/C10 - Grandolfo M, **Taruscio D**, Mantovani A, Brescianini S, Carbone P, Salvatore M. Neural tube defects and folic acid: an integrated, evidence-based approach to primary prevention in the Italian context. 2008. 08(C10):72-73.
20. 08/C10 - Floridia G, Censi F, Marra M, Lanni S, Foschini MP, Falbo V, **Taruscio D**. Characterization of genetic and cytogenetic alterations in

salivary gland tumors. 2008. 08(C10):58.

21. 08/C10 - Falbo V, Floridia G, Salvatore M, Marra M, Tosto F, Censi F, **Taruscio D.** The Italian External Quality Assessment (EQA) in genetic tests: the VI EQA scheme. 2008. 08(C10):54.
22. 08/C10 - Di Masi A, Nicolai S, Salvatore M, Viganotti M, Tosto F, Lorenzetti S, Maranghi F, Tassinari R, Azzalin G, Magrelli A, Mantovani A, **Taruscio D**, Macino G, Tanzarella C, Antoccia A. Characterization of Wnt/ß-catenin pathway, IGF-2 methylation status, mir profiles and cell signalling in hepatocarcinoma and hepatoblastoma cell lines. 2008. 08(C10):51-52.
23. 08/C10 - Cerone R, De Felice M, Di Lauro R, Medda E, Persani L, **Taruscio D**, Tonacchera M, Olivieri A. Development of an epidemiological and molecular integrated approach for the prevention of congenital hypothyroidism: preliminary results. 2008. 08(C10):33-34.
24. 08/C10 - Castiglia D, Castori M, Covaciu C, D'Alessio M, Uras C, Tabolli S, Colombi M, El-Hachem M, Salerno P, **Taruscio D**, Zambruno G. Inherited epidermolysis bullosa: molecular findings, diagnostic guidelines and quality of life evalutation. 2008. 08(C10):31-32
25. 08/C10 - Caprini E, Sampogna F, Vicentini M, Tocco V, Fadda P, Quinti I, Carbonari M, Frontani M, Lombardo GA, Abeni D, **Taruscio D**, Fiorilli M, Russo G. Genetic and clinical aspects of rare lymphomas. 2008. 08(C10):25-26.
26. 08/C9 - Carbone P, Kodra Y, Salerno P, Granata O, Salvatore M, Pierannunzio D, Trama A, Mazzaccara A, Mannucci F, Paolini MR, Ruggeri S, Ugolini G, **Taruscio D.** Messa a punto di una strategia per la prevenzione primaria dei difetti congeniti mediante acido folico e folati. 2008. 08(C9):34-35
27. 08/C9 - Pierannunzio D, Vichi M, Masocco M, **Taruscio D.** Spina bifida in Italia: utilizzo dell'archivio delle schede di dimissione ospedaliera (SDO) e confronto con altre fonti di dati. ISTISAN Congressi. 2008. 08(C9):26-27.
28. 08/C9 - Pierini A, Minichilli F, Calzolari E, Rivieri F, **Taruscio D**, Bianchi F. Registri malformazioni congenite della Toscana e dell'Emilia Romagna: aggiornamento sulla sorveglianza dei difetti del tubo neurale. 2008. 08(C9):24-25.
29. 08/C9 - Salvatore M, Pierannunzio D, Trama A, Carbone P, Ruggeri S, Turrini A, Ugolini G, Giannelli C, Ferraroni A, Luzi I, Serra MA, Sanseverino A, Gentile AE, De Santis M, Iacono D, **Taruscio D.** "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. 2008. 08(C9):19-20.
30. 08/C9 - Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria dei difetti congeniti. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 17 ottobre 2008. Riassunti. 2008. 08(C9).
31. 08/C8 - Salvatore M, Falbo V, Floridia G, Censi F, Tosto F, Marra M, **Taruscio D.** The Italian external quality assessment scheme in molecular genetic testing coordinated by the National Centre for Rare Diseases. 2008. 08(C8):77.
32. 08/C7 - Magrelli A, Salvatore M, Azzalin G, Devito R, Macino G, Mantovani A, Tanzarella C, **Taruscio D.** MicroRNA and rare tumors: the hepatoblastoma example. 2008. 08(C7):126
33. 08/C7 - **Taruscio D**, Trama A. Challenges for translational research in rare diseases: the E-Rare experience. 2008. 08(C7):29
34. 07/C8 - Workshop. Rare Diseases and Orphan Drugs. Rome, November 7-8, 2007. Abstract book.
    Edited by **Domenica Taruscio** and Marco Salvatore 2007, xv, 134 p.
35. 07/C6 - Workshop annuale del Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 5 ottobre 2007. Riassunti.
    A cura di **Domenica Taruscio** e Marco Salvatore 2007 vi, 52 p.
36. A.M.Vaccaro, S. Salvati, **D. Taruscio**. II Congress on Rare Diseases. Genetic disorders related to dysfunction of cellualar organelles. Istituto Superiore di Sanita' November 20-22, 2000. ISTISAN CONGRESSI 69

NOTIZIARIO dell'Istituto Superiore di Sanità

1. Fauci A, De Virgilio G, Ferro Allodola V, **Taruscio D**. Valutare la qualità percepita della formazione professionale in sanità: uno studio pilota. Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità 2011;24(03):11-15.
2. **Taruscio D,** Razeto S, De Castro P, ed. Il volo di Pègaso. Secondo concorso artistico-letterario. Raccontare le malattie rare: parole e immagini "Oltre l'ignoto". Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità 2010;23(1 Suppl 1):1-257.
3. De Castro P, Taranto M, **Taruscio D**. Giornata mondiale di sensibilizzazione sulle malattie rare. Primo concorso artistico-letterario "Il volo di Pègaso". Roma, Istituto Superiore di Sanità, 27 febbraio 2009. Notiziario dell'Istituto superiore di sanità. 2009;22(03):11-15.
4. De Castro P, **Taruscio D**, ed. Primo concorso artistico-letterario. Il volo di Pegaso. Raccontare le malattie rare: parole e immagini. Annali dell'Istituto superiore di sanità. 2009;44(Suppl. 4).
5. F. Capozzoli, F. Censi, M. De Santis, V. Falbo, G. Floridia, T. Lopez, I. Luzi, M.a Marra, G. Novelli, A. Polizzi, M. Salvatore, A. Sanseverino, M. Antonietta Serra, F. Tosto, A. Trama, M. Volta, **D. Taruscio**.
   Malattie rare e farmaci orfani
   a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
   Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 21 n.11 Supplemento 1 – 2008
6. F. Capozzoli, P. Carbone, E. Castronuovo, E. Ceriani, D. Di Lallo, C. Giannelli, D. Iacono, E. Lacorte, T. Lopez, A. Magrelli, G. Marsico, G. Novelli, A. Polizzi, D. Pierannunzio, M. Posada De La Paz, M. Salvatore, A. Trama, G. Zambruno, **D. Taruscio**.
   Malattie rare e farmaci orfani
   a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
   Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 21 n.9 Supplemento 1 – 2008
7. G.Baraldo, L. Barcella, L. Beccaria, A. Citterio, E. Daina, C. Giannelli, O. Granata, D.Iacono, B. Ene-Iordache, E. Lacorte, T. Lopez, G. Marsico, A. Petrova, P. Salerno, M. Salvatore, P. Sergi, R. Stefanov, A. Trama, G. Traversa e **D. Taruscio**
   Malattie rare e farmaci orfani
   a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
   Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 21 n.6 Supplemento 2 – 2008
8. S. Baldovino, P. Carbone, C. Giannelli, D. Iacono, E. Lacorte, G. Laviola, M. Maspoli, D. Pierannunzio, S. Pulciani, L. Ricceri, D. Roccatello, **D. Taruscio**, A. Trama.
   Malattie rare e farmaci orfani
   a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
   Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 21 n.3 Supplemento 1 – 2008
9. N. Garuglieri, D. Pierannunzio, S. Pulciani, P. Salerno, M. Salvatore, **D. Taruscio**, A. Trama. Malattie rare e farmaci orfani
   a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
   Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 20 n.12 Supplemento 1 – 2007
10. **D. Taruscio**, E. Agazio, F. Censi, V. Falbo, G. Ferrari, G. Floridia, F. Gnessi, D. Izzo, Y. Kodra, E. Lacorte, R. Petrigliano, D. Pierannunzio, S. Pulciani, P. Salerno, M. Salvatore, F. Salvo, F. Tosto, A. Trama, G. Vincenti. Malattie rare e farmaci orfani
    a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
    Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 20 n.9 Supplemento 1 – 2007
11. **D. Taruscio**, Y. Kodra, F. Censi, S. Bernasconi, A. Crinò, L. Gargantini, G. Grugni, L. Iughetti, L. Ragusa, A.M. Ricci. La Sindrome di Prader Willi.
    Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 20 n.7/8 – Luglio/Agosto 2007
12. **D. Taruscio**, V. Falbo, M. Salvatore, E. Agazio, F. Censi, M. Dentamaro, G. Ferrari, G. Floridia, F. Gnessi, D. Izzo, Y. Kodra, A. Loizzo, S. Loizzo, S. Palmieri, D. Pierannunzio, S. Pulciani, P. Salerno, F. Salvo, F. Tosto.
    Attività del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
    Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 19 n.10 – Ottobre 2006
13. **D. Taruscio**, C. Morciano. Strategie di Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti mediante Acido Folico: Un Workshop presso L'Istituto Superiore di Sanità. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 19 n. 1 – Gennaio 2006
14. **D. Taruscio**, E. Agazio, P. Salerno. Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti mediante una vitamina: L'Acido Folico. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 18 n. 5 – Maggio 2005

15. **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. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 15 n. 5 – Maggio 2002
16. **D. Taruscio**, A. Allegritti, G. D'Agnolo, Cristina D'Ippolito, V. Falbo, G. Floridia, D. Donato, G. Grilli, N. Mancino, C. Marongiu, T.Niglio, V. Patriarca , C. Pescucci, P. Salerno, M. Seyoum Ido, M. Salvatore, M.A. Stazi, F. Tosto. Centro Nazionale Malattie Rare. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 14 n.7/8 – Luglio/Agosto 2001
17. **D. Taruscio**, G. Floridia. Il Convegno del mese: XII Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio". Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 14 n.5 – Maggio 2001
18. **D. Taruscio**, G. D'Agnolo, D. Greco. Registro nazionale delle malattie rare. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 13 n.8 – Agosto 2000
19. **D. Taruscio**, G. D'Agnolo. Linee guida per test genetici. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 11 n.9 – Settembre 1998

INTERROGAZIONI PARLAMENTARI, MOZIONI, ORDINANZE, QUESTION TIME E PARERI dal 2009 al 2016 (Totale 134)

Anno 2009 (Totale 6)
- Interrogazione parlamentare n. 4-02718 SLA Onorevole Jannone:SLA
- Interrogazione parlamentare n.4-04869 dell'On.le Reguzzoni-MCS
- Interrogazione parlamentare n. 4-05495 dell'On.le Farina Coscioni - L'associazione tra insufficienza venosa cronica cerebro spinale e sclerosi multipla evidenziata dagli studi dei Proff. Zamboni e Salvi
- Interrogazione parlamentare n. 3-00509 del Sen. Bassoli - sindrome del QT lungo (LQTS)
- Interpellanza n.2-00353 dell'Onorevole Jannone-SCM
- parere Sindrome di Sjögren (non è i.p.)

Anno 2010 (Totale 5)
- Interrogazione parlamentare n.4-03185 Sindorme di Sjögren (Sen. Dorina Bianchi)
- Interrogazione parlamentare n.4-05920 Fibromialgia (On.le Borghesi)
- Interpellanza urgente n.2-00782 MCS (On.le Mattesini ed altri)
- Interrogazione parlamentare n.5-02677 SLA (On.le Vannucci)
- Question Time SLA (On.le Di Virgilio et al.)

Anno 2011 (Totale 6)
- Question time: La polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica (CIDP). Risposta all'On. Di Biagio- Interpellanza parlamentare n. 4-06336 del Sen. Balboni-SCM
- Interrogazione parlamentare orale Malattie Rare in generale n.3-01498 (On.le Binetti)
- Interrogazione parlamentare n.4-08549 dell'on.le Pedoto –narcolessia
- Interrogazione parlamentare n.4-13328 dell'On.le Jannone-Duchenne
- Mozione parlamentare n.1-00506 dell'On.le Rizzotti – Sjögren
- Parere Regione Veneto - Autorizzazione richieste cure all'estero per pazienti pediatrici con diagnosi di "Malattia da Sensibilità Chimica Multipla (MCS)" (non è i.p.)

Anno 2012 (Totale 83)
- Interrogazione parlamentare n.4-17411 Vasculiti (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n.4-17673 Osteogenesi imperfetta
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17413 Ipoacusie e ipovisioni acquisite (sordocecità). (On.le Reguzzoni)
- Mozione n. 1-00692 Sindrome di Rett (Sen. Granaiola)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17869 Malformazione di Chiari (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17836 sindrome di Bechet (On.le Reguzzoni) Interrogazione parlamentare n. 4-17831 Porfirie epatiche acute

(On.le Polledri)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18055 Malattia di Rendu-Osler-Weber
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17403 malattie oculari (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18046 Cistite interstiziale (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18007 Encefalomielite Mialgica e della Fibromialgia (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18043 Difetti congeniti (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18132 Linfangioleiomiomatosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18143 Sindrome di Rett (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18230 Mucopolisaccaridosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18241 Malformazioni Ano Rettali (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18232 Sclerosi tuberosa (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n.4-18319 sindrome di Turner (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18328 Insufficienza corticosurrenalica (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-18429 Vomito ciclico (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17619 Fibrosi polmonare idiopatica (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17509 Artrite cronica giovanile (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17511 SMA (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n.4-17564 Malattia di Charcot-Marie-Tooth1(On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare 4-17675 Malattia di Charcot Marie Tooth2 (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17674 dell'On. **le** Reguzzoni -Malattia di Huntington
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17618 Sindrome di Crisponi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17622 Malattia da deficit di alfa1-antitripsina
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17616 Sindrome da delezione del cromosoma 22q11.2 (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17294 Discinesia ciliare primaria (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17506 Epidermolisi bollosa (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. . 4-17512 Esostosi multiple (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17561 Intolleranza ereditaria al fruttosio (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 17560 Iperplasia surrenale congenita
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17617 Malattia di Lafora (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17563 Amaurosi congenita di Leber (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17620 Neuroblastoma (On. **le** Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17562 Spasticità cerebrale (On.le Reguzzoni) Interrogazione Parlamentare n. 4-17508 Associazioni di malati aderenti a UNIAMO (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17422 Vitiligine (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17293 Sindrome di Von Hippel-Lindau
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17621 Sindrome dell' X fragile (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18633 spondilite anchilosante (On. Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18660 La sindrome di Poland (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18226 Acondroplasia (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare N° 4-17809 Syndrome di Cornelia de Lange

(On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18044 Glicogenosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18130 Leucodistrofie (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18233 Malattie metaboliche ereditarie (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. . 4-17835 Malattie reumatiche infiammatorie croniche ed autoimmuni (On. Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-18236 Mastocitosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18140 Sindrome di Moebius (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18051 Malattia di Niemann Pick (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18048 Neurofibromatosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18138 Sindrome di Prader Willi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18134 dell'Onle. Reguzzoni -sindrome di Tourette (TS)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18041 Promozione dell'attività di ricerca sulle Alopecie Areate (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. . 4-17847 Acidemia propionica (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17859 Sindrome di Ehlers Danlos (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17808 Atassia di Friedreich (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17853 Anemia Diamond-Blackfan (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17962 emocromatosi ereditaria (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17798 Sindrome dell'emiplegia alternante
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17971 Febbri periodiche (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17846 Fibrodisplasia (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n.4-17870 Sindrome di Klinefelter (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17851 Morbo di Still (On.le Reguzzoni) Interrogazione Parlamentare n. 4-17843 Malattia di Nasu-Hakola (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17813 Paralisi sopranucleare progressiva (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare N° 4-18009 Retinoblastoma (On.le Reguzzo)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17841 (Le talassemie e la drepanocitosi
- On.le Reguzzoni e Montagnoli)
- Interpellanza n.2-01587 Emofilia (On.le Calearo)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18010 Emofilia (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n.4-17857 Monosomie 18 (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18436 Diabete insipido centrale (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n.4-13925 Sindrome di Sjögren (On.le Fugatti)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17837 Ittiosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 5-06585 Registro Nazionale Malattie Rare
- (On.le Mancuso)
- Interrogazione parlamentare n.4-17806 La sindrome di Gorlin (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17844 Atresia biliare (On.le Reguzzoni) Interrogazione Parlamentare n. 4-18443 Promozione di una migliore conoscenza della Sindrome di Beckwith-Wiedemann (On.le Reguzzoni)
- Question Time SLA (On.le Miotto ed altri)

Anno 2013 (Totale 13)
- Mozione n. 1-00003 Malattie Rare in generale (On.le D'Ambrosio Lettieri)
- Ordine del giorno relativo all'Atto Camera n. 734 divenuto Legge n. 57 del 2013: n. 9/734-A7 On. Binetti ed altri. Garantire ai pazienti con malattie rare un equo accesso alle cure
- Mozione n. 1-00094 Cura dei bisogni dei pazienti affetti da malattie rare

(On.le Binetti)
- Mozione n. 1-00069 Vari quesiti al Governo (Sen. Barani)
- Question Time Vari quesiti al Governo (On.le Binetti)
- Mozione n. 1-00725 Malattia di Huntington (Sen. Biondelli)
- Richiesta di elementi per l'interrogazione a risposta orale n° 5-00673 On. Daniela SBROLLINI in XII Commissione-Camera dei Deputati - SCM
- Risoluzione n. 7-00046 Malattia di Huntington (On.leBiondelli)
- Interrogazione Parlamentare a risposta orale in commissione n.5-00407 (On.le Binetti)
- Mozione n. 1-0075 Azioni, impegni e provvedimenti di Governo in materia di screening neonatale allargato (Sen. Rizzotti)
- Richiesta elementi per interpellanza urgente n. 2-00168 Metodo Stamina (On.le RONDINI ed altri)
- Question Time On.le Binetti
- Mozione n. 1-00094 Screening Neonatale Allargato (Sen. Taverna)

Anno 2014 (Totale 11)
- Interrogazione parlamentare n.4-03788 Tema delle Malattie Rare (On.le Binetti)
- Mozione n. 1-00193 Status di malattia rara della sindrome di Sjogren (Sen. Rizzotti)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-03395 Fibromialgia (On.le Toninelli)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-04206 SLA (On.le Gallinella)
- Interrogazione parlamentare n.5-04093 La sensibilità chimica multipla (On.le Capone)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-04951 Linfedema (On.le Pastorelli)
- Mozione n.1-00382 Le malattie rare (On.le Binetti ed altri)
- Mozioni n. 1-00375 Malattie rare (On.le Nicchi ed altri)
- Mozione n. 1-00376 Malattie rare (On.le Palese ed altri)
- Mozione n. 1-00377 Malattie rare (On.le Lenzi ed altri)
- Question Time Malattie rare (On.le Mattarelli)

Anno 2015 (Totale 5)
- Interrogazione orale n. 3-01914 Screening neonatale esteso (Sen. Taverna)
- Interrogazione orale n. 5-04993 "Sicilia: Rete regionale per le malattie rare" (On.le Di Vita)
- Interrogazione a risposta orale n.3-01823 Quali economie e razionalizzazioni della spesa pubblica si fondi la scelta di lasciare che ogni regione sviluppi e promuova un centro di riferimento per ciascuna delle patologie definite rare On.le Dall'Osso)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-04951 Linfedemi (On.le Pastorelli)
- QUESTION TIME SLA (On.le Rondini)

Anno 2016 (Totale 5)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-05134 Intolleranza Idiopatica Ambientale ad agenti Chimici (IIAC) o Sensibilità Chimica Multipla (SCM) (Sen. Donno)
- Interrogazione Parlamentare n. 5-08809 Fibromialgia (On.le Mantero)
- Interrogazione Parlamentare a risposta orale n.5-08352 La xantomatosi cerebrotendinea (On.le Giordano)
- Mozione La Fibrosi Polmonare Idiopatica (On.le Vargiu)
- Interrogazione parlamentare n.4-05516 Malattia policistica renale autosomica (Sen. Bianconi)

3. Esperienza manageriale

29 aprile 1998 al 4 giugno 2005
Direttore del Reparto di Istopatologia del Laboratorio di Ultrastrutture dell'ISS

10 maggio 2005
Assunto servizio con il Profilo di **Dirigente di Ricerca** dell'ISS

Giugno 2005 - luglio 2008
Direttore del Reparto Malattie Rare del Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze dell'ISS

31 luglio 2008 ad oggi conferito incarico di **Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare** dell'ISS

La dr.ssa Taruscio ha coordinato 28 progetti di ricerca (o unità progettuali) di cui 11 nazionali e 17 internazionali (si rimanda a titoli formativi e professionali)

L'attività manageriale della dr.ssa Taruscio è pubblicata nel Rapporto Istisan 15/18 – Intero volume; attività a sua volta inserita nella relazione annuale dell'ISS e presentata in Parlamento al Consiglio dei Ministri per l'approvazione dei bilanci ISS. (vedi allegato)

L'attività svolta è stata caratterizzata da autonomia nella gestione e da diretta responsabilità delle risorse umane, tecniche e/o finanziarie

4. Titoli Formativi e Professionali

1. Laurea in Medicina e Chirurugia
2. Specializzazione in Anatomia e Istologia Patologica (Università
3. Post doctoral fellow in human genetics a Yale University -USA (1988 - 1991)
4. Visiting scientist Dept Pathology alla Columbia University - NY -USA (1991 - 1996)
5. Master in Bioetica (Università Sapienza di Roma)

Gestione di strutture dell'Istituto Superiore di Sanità

1. Direttore del Reparto di Istopatologia del Laboratorio di Ultrastrutture dell'ISS (Aprile 1998 - Giugno 2005)
2. Dirigente di Ricerca dell'ISS (dal 10 Maggio 2005 ad oggi)
3. Direttore del Reparto Malattie Rare del Dipartimento di Biologia cellulare e neuroscienze dell'ISS (Giugno 2005 - luglio 2008)
4. Direttore del Centro Nazionale Malattie rare dell'ISS (Luglio 2008 ad oggi Conferito)

Incarichi di responsabilità di Progetti internazionali

2000-2006	Responsabile scientifico del progetto NEPHIRD (Network of Public Health Institution for Rare Diseases), finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO) : progetto triennale sulle malattie rare con la partecipazione di 15 Paesi EU e non EU.
2003 -2010	Coordinatore scientifico del National Program "Rare diseases", incluso nell'accordo bilaterale tran NIH (USA) e ISS (Italia).
2004-2006	Responsabile di Workpackage nell'ambito del progetto "EUorphan", finanziato dalla Commissione Europea.
2004-2007	Responsabile di Workpackage nell'ambito del progetto "Multi-National Exernal Quality Assay (EQA) Programmes in Clinical Molecular Diagnostics based on Performance and Interpretation of PCR assay methods including dissemination and training-EQUAL" (Responsabile scientifico: Prof. M. Pazzagli), finanziato dalla Commissione EU
2006-2010	Work package leader nel progetto E-Rare (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)

	2010-2014	Work package leader nel progetto E-Rare-2 (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
	2014-2019	Work package leader nel progetto E-Rare-3 (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
	2008-2015	Responsabile scientifico del progetto EUROPLAN finanziato dalla Commissione Europea
	2008-2010	Responsabile scientifico del work package "Rare Diseases" nel Network of Excellence Task-force in Europe for drug development for the young (Teddy)
	2010-2011	Responsabile scientifico del TENDER ON EU NEWBORN SCREENING PRACTICES finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO)
	2010-2013	Work package leader nel progetto BURQOL RD finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO)
	2011-2013	Responsabile scientifico del progetto EPIRARE, finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO)
	2011-2013	Responsabile scientifico del work package "Primary Prevention" della Joint Action EUROCAT, finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO)
	2012-2018	Work package leader nel progetto RD-Connect, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
	2012-2014	Responsabile scientifico del work package "HTA and rare diseases: assessing the societal value of orphan drugs" nel progetto ADVANCE-HTA, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
	2013-2016	Responsabile scientifico del progetto RARE-Bestpractices (A platform for sharing best practices for the management of rare diseases) finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
	2015-2017	Responsabile scientifico Task "Health systems sustainability" all'interno della RD-ACTION Joint action finanziata dalla Commissione europea
Coordinamento e responsabilità in Programmi e progetti nazionali	**1998-2000**	Responsabile scientifico del Progetto di ricerca "Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici", art. 12 del D.Lgs. 502/1992.
	1999 ad oggi	Responsabile scientifico del Progetto di ricerca "Registro Nazionale Malattie Rare" cap. 505/G.
	2000-2002	Responsabile Scientifico del Progetto di ricerca "Progetto nazionale per la standardizzazione ed assicurazione di qualità dei test genetici" cap. 505/G.
	2002 -2004	Responsabile Scientifico del Progetto di ricerca cap. 505/G "Test genetici: dalla ricerca alla clinica"
	2008-2010	Coordinatore scientifico del progetto:"Prevenzione primaria di difetti congeniti mediante acido folico: valutazione rischio/beneficio, sorveglianza degli esiti, formazione e comunicazione" - Programma CCM 2007 Ente Partner: Istituto Superiore di Sanità . Ente esecutore: CNMR-ISS Finanziato dal Ministero della Salute - Direzione Generale della

Prevenzione Sanitaria

2007-2009 Responsabile scientifico del progetto:Riduzione del rischio di difetti congeniti mediante la somministrazione di Acido Folico in epoca periconcezionale"
Ente esecutore: CNMR-ISS
Finanziato dal Ministero della Salute, Dipartimento dell'Innovazione, Direzione Generale dei Farmaci e Dispositivi Medici

2011-2014 Responsabile scientifico del progetto: Clinical history and long-term cost effectiveness of Enzyme Replacement Therapy (ERT) for Gaucher Disease in Italy
Coordinatore del progetto: prof. B.Bruno Bembi

2012-2015 Coordinatore scientifico del progetto:" Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni"- Programma CCM 2012
Ente Partner: Istituto Superiore di Sanità
Ente esecutore: CNMR-ISS
Finanziato dal Ministero della Salute – Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria

2013-2015 Responsabile scientifico Unita Operativa 3 -"Valutazione del rischio riproduttivo in aree a forte pressione ambientale - RISCRIPRO_SENTIERI" - Programma CCM 2012
Ente Partner: Regione Toscana
Ente esecutore: Istituto di Fisiologia Clinica - CNR di Pisa
Coordinatore scientifico del progetto: Dr . Fabrizio Bianchi
Finanziato dal Ministero della Salute – Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria

Responsabile del lavoro statistico: "Integrazione delle fonti di dati per la stima e le analisi delle Malformazioni Congenite (MC)" -Statistiche da fonti amministrative organizzate SDA ISS-041 - Programma Statistico Nazionale 2011-2013 (Riconfermato per i trienni 2014-2016 e 2017-2019)
Ente titolare: Istituto Superiore di Sanità (ISS)

Responsabile del lavoro statistico: Monitoraggio e controllo dei programmi di screening neonatale di malattie rare: fenilchetonuria (PKU) e patologie incluse nei programmi di screening neonatale esteso (SNE) e facoltativo" - Studio progettuale STU ISS-49 - Programma Statistico Nazionale 2017-2019
Ente titolare: Istituto Superiore di Sanità

Organizzazione di corsi, seminari, workshop, congressi (Totale 96)

29/02/2016 Roma, ISS, IX Giornata mondiale delle Malattie Rare - "La voce del paziente. Unitevi a noi per far sentire la voce delle malattie rare"; Network internazionale per le malattie senza diagnosi
14/06/2016 Roma, ISS, RD-ACTION Workshop "Health Systems Resilience for Rare Diseases" Welcome address and presentation of the Workshop and Conclusion
23-24/02/2015 Roma (ISS) "Health care guidelines on rare diseases: Quality assessment" Introduction to the course and RARE-Bestpractices overview
27/02/2015 Roma ,ISS,VIII Celebrazione della Giornata delle Malattie Rare "Vivere con una malattia - giorno per giorno, mano nella mano"partecipazione in qualità di Discussant per l'intera giornata
27/05/2015 Roma ,ISS, Final Conference of the Story Telling on Record project (S.T.o.Re.)"- Moderatore Open Session - Conclusions"
28/05/2015 Roma, ISS,"Screening Neonatale Esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni": Lo screening neonatale in Europa - punti di forza e criticità emersi attraverso il progetto CCM

21-23/09/2015 Roma, ISS, 3rd International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries: Presentation of the course
24-25/09/2015 Roma, ISS, RD-Connect Workshop Data Linkage And Ontologies: Welcome and presentation of the workshop objectives
20/11/2015 Roma, SANIT, "Prevenzione Primaria delle Malformazioni Congenite e degli altri Esiti Avversi della Gravidanza" - Le raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite e la loro inclusione nei piani nazionali delle malattie rare;
22/11/2015 Roma, SANIT, "Registri di Malattie Rare: Strumenti di Ricerca e di Sorveglianza Istituzioni e Associazioni insieme per le malattie rare": Focus Europa. La dimensione europea dei registri nell'ambito delle malattie rare- Tavola rotonda "Registri per malattie rare: sinergie e prospettive nell'ambito degli ERNs"- Le connessioni necessarie-Registro come infrastruttura tra ricerca e cura: l'importanza del gioco di squadra"
3-4/12/2015 Roma, ISS,"2nd International Course Health care guidelines on rare diseases: Quality assessment":Introduction to the course and RARE-Bestpractices; overview - Health care guidelines and European Reference Network"
15-19/09/2014 Roma, ISS, II International Summer School Rare Disease and Orphan Drug Registries
29-30/09/2014 Roma, ISS,"International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases"
24/11/2014 Roma, ISS, 3rd International Workshop Rare Disease anda Orphan Drug Registries
17/12/2014 Roma (SANIT, Palazzo dei Congressi) Malattie Rare: tra scienza, etica, società e sostenibilità
16-20/09/2013 Roma, ISS, "I International Summer School Rare Disease And Orphan Drug Registries"-Welcome and presentation of the course objectives- Towards National and EU registry platforms"
21-22/10/2013 Roma, ISS,"2nd International Workshop Rare Disease and Orphan Drug Registries"- The Moving Context Of Rare Disease Registries (chairperons) The International And European Context For Rare Disease Research"
11/12/2013 Roma ,ISS, "Prevenzione Primaria Delle Malformazioni Congenite e Screening Neonatale Esteso "
- Raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite (collaborazione EUROCAT- EUROPLAN)
- Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni. Progetto CCM 2011
7-9/10/2013 Ede, IX Annual Meeting of ICORD "- ICORD's capabilities
27/02/2012 Roma, ISS, "Quarto concorso artistico – letterario Il Volo di Pègaso
08/03/2012 Roma, ISS,"Corso formazione sullemalattie rare del sistema immunitario del bambino e dell'adulto:Malattie rare: una sfida per la ricerca scientifica e la sanità pubblica"
23/05/2012 Brussels 2nd EPIRARE Meeting
04/06/2012 Roma, ISS, Narrative Medicine and Rare Diseases
13/06/2012 Roma, ISS, "Second International Congress Narrative Medicine and Rare Diseases"- From patient'stories to recommendations on narrative medicine - Conclusions"
25/02/2011 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del convegno EUROPLAN - final conference, Istituto Superiore di Sanità, Roma
28/02/2011 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico dell'INCONTRO Premiazione della terza edizione del concorso "Il Volo di Pegaso", Istituto Superiore di Sanità, Roma
13/06/2011 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del 3° Convegno Nazionale: Medicina Narrativa e Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
14/06/2011 Roma (Palazzo dei Congressi) Convegno al Sanit 2011
La sfida Comunicativa delle Malattie Rare
11-12/07/2011 Roma (ISS) First EPIRARE Meeting -General presentation of the EPIRARE project
27/01/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Test Genetici - Standardizzazione e Assicurazione di Qualità, Istituto Superiore di Sanità, Roma
28-30/01/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Corso Farmaci Orfani e Accessibilità al Trattamento Delle Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

22-25/02/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Rare Diseases And Orphan Drugs, Istituto Superiore di Sanità, Roma
02/03/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico dell'incontro premiazione secondo concorso artistico - letterario "Il Volo di Pegaso", Istituto Superiore di Sanità, Roma
23/06/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Malattie Rare e Farmaci Orfani, SANIT
16/07/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Medicina Narrativa e Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
01/10/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del workshop indagine conoscitiva: interazione tra persone con malattia rara, loro caregivers e animali, Istituto Superiore di Sanità, Roma
20-21/10/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del corsole malattie rare: il sospetto diagnostico e la comunicazione efficace, Istituto Superiore di Sanità, Roma
26/11/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno congiunto network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite, Istituto Superiore di Sanità, Roma
23-25/02/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico dell'evento "ICORD Global Approaches for Rare Diseases and Orphan Products 5th International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs", ISS, Roma
27/02/2009 Responsabile scientifico della II Giornata di sensibilizzazione sulle Malattie Rare e Primo Concorso Artistico-Letterario "Il Volo di Pegaso: Raccontare le malattie rare: parole e immagini", Istituto Superiore di Sanità, Roma
febbraio-aprile 2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Corso e-learning "La prevenzione dei difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e pri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"
30/05/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Seminario "Formazione alla cultura e alla pratica della mutalità e alla formazione di gruppi di auto aiuto nell'ambito delle malattie rare", ISS, Roma
24-25/06/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Corso Malattie Rare: Comunicare In Modo Efficace Per Un Intervento Integrato, Istituto Superiore di Sanità, Roma
26/06/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Medicina Narrativa e Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
07/10/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifco del Convegno Il Rgistro Nazionale e i Registri Regionali, ISS, Roma
08/10/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno 1° convegno del coordinamento nazionale malformazioni congenite,ISS, Roma
09/10/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno annuale del network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria dei difetti congeniti, ISS, Roma
13/09/2008 – 18/10/2008 – 15/11/2008 – 13/12/2008- 17/01/2009 – 7/02/2009 -Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico al Corso "Incontri di Parent Training nella Sindrome di Prader-Willi "
29/02/2008 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno "1ª Giornata di sensibilizzazione per le Malattie Rare ", ISS, Roma
27-31/10/2008 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico dell'International Congress "Rare Diseases and Orphan Drugs" , ISS, Roma
02/12/2008 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno "Network Italiano Promozione Acido Folico Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti" ISS, Roma
20/09/2007 Responsabile scientifico del "V Workshop Progetto Nazionale per la Standardizzazione ed Assicurazione di Qualità dei Test genetici", ISS, Roma
05/10/2007 Responsabile scientifico e membro del Comitato Organizzatore del Workshop "Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria dei Difetti Congeniti", ISS, Roma
5-8/11/2007 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno Internazionale "Rare Diseases and Orhpan Drugs/ Malattie Rare e Farmaci Orfani", ISS, Roma
17/02/2006 Responsabile scientifico del "IV Workshop Progetto Nazionale per la Standardizzazione ed Assicurazione di Qualità dei Test genetici.", ISS, Roma
18-23/09/2006 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del

Convegno Internazionale "Rare Diseases and Orhpan Drugs/ Malattie Rare e Farmaci Orfani" e della "Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD) Conference", ISS, Roma

15/12/2006 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Workshop "Network Italiano Promozione Acido Folico: risultati e prospettive", ISS, Roma

5/10/2005 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Workshop "Prevenzione primaria di difetti congentiti mediante una vitamina: l'acido folico", ISS, Roma

6-7/10/2005 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Corso "Metodi e strumenti per la costruzione e la gestione dei Registri delle malformazioni congenite ed integrazione con altri flussi informativi", ISS, Roma

18/11/2005 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno Internazionale "Rare Diseases and Orhpan Drugs/ Malattie Rare e Farmaci Orfani", ISS, Roma

27/02/2004 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop "Valutazione dell'accesso ai servizi socio-sanitari da parte delle persone con malattie rare: situazione nelle diverse regioni italiane", ISS, Roma

05/04/2004 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop sul Progetto Test genetici: dalla ricerca alla clinica" e "Progetto Nazionale per la Standardizzazione e l'Assicurazione di Qualità dei Test Genetici: terzo anno di attività", ISS, Roma

26/04/2004 Responsabile scientifico e membro del Comitato Organizzatore del Workshop "Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria dei Difetti Congeniti", ISS, Roma

04/06/2004 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico della Conferenza "La presa in carico del bambino con malattia rara. Modelli di assistenza integrata a confronto", ISS, Roma

13-15/10/2004 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno Internazionale "Rare Diseases and Orhpan Drugs. A global right to health/ Malattie Rare e Farmaci Orfani. Un diritto alla salute.", ISS, Roma

9-10/12/2004 Responsabile scientifico del Corso "Modelli per la Prevenzione, la Sorveglianza, la Diagnosi e la Terapia delle Malattie Rare", ISS, Roma

23/01/2003 Organizzatore e membro del Comitato Scientifico del Workshop "NEPHIRD-2: preparative encounter for the fist project managment group meeting, ISS, Roma

24/01/2003 Organizzatore e membro del Comitato Scientifico del Workshop "Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici", ISS, Roma

10/02/2003 Organizzatore e membro del Comitato Scientifico del Workshop "Network of European Public Health Institutions on Rare Diseases project management meeting, ISS, Roma

25/03/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Meeting: Seconda giornata "Malattie rare e valori della vita: Siamo rari...ma tanti", Camera dei Deputati, Roma, Palazzo Marini, Roma

4/07/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore della Riunione di lavoro sul Progetto Nazionale Malattie Rare "Valutazione dell'accesso ai servizi socio-sanitari da parte dei soggetti con malattia rara: situazione nelle diverse regioni italiane", ISS, Roma

27-28/10/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore " Health for all:anche per i cittadini con malattie rare", ISS, Roma

12-14/11/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Corso "Malattie rare: dal sospetto diagnostico agli aspetti socio-sanitari", ISS, Roma

1-3/12/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Corso "Malattie rare: dal sospetto diagnostico agli aspetti socio-sanitari", ISS, Roma

4/10/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Meeting "Malattie rare e valori della vita. Siamo rari...ma tanti", Camera dei Deputati, Roma, Palazzo Marini, Roma

14-16/10/2002 Direttore del I Corso "Le malattie rare in età pediatrica", ISS, Roma

11-12/11/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore "WHO/EURO Meeting on the Regional Policy for Prevention of Congenital Disorders", ISS, Roma - Organizzazione Mondiale della Sanità.

25/11/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore della Riunione di lavoro nell'ambito del Progetto "NEPHIRD" "Project Management Group meeting (the Italian Group)", ISS, Roma

4-6/12/2002 Direttore del II Corso "Le malattie rare in età pediatrica, ISS, Roma
9/12/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Riunione di lavoro sul Progetto europeo NEPHIRD "Incontro di studio- Malattie rare: aspetti sociologici", ISS, Roma
16-17/12/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore della Riunione di lavoro sul Progetto europeo NEPHIRD"Working group on Rare Diseases: the role and contribution of patient's organisations " ISS, Roma
11/05/2001 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del XII Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio", ISS, Roma.
25-27/06/2001 Direttore del Corso "Malattie rare e gravidanza: le malformazioni congenite" ISS, Roma
02/07/2001 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop "Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD)" ISS, Roma.
12/11/2001 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop "Progetto Nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici" ISS, Roma.
07/12/2001 Responsabile scientifico del Workshop "Interazione geni ed ambiente: folati e malformazioni congenite" , ISS, Roma.
19/12/2001 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop "Registro Nazionale delle Malattie Rare", ISS, Roma.
05/05/2000 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del: XI Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio" ISS, Roma.
3-5/07/2000 Direttore del Corso "Malattie rare e gravidanza: valutazione e comunicazione del
rischio per la madre e per il concepito". ISS, Roma
16-18/10/2000 Direttore del Corso "Malattie rare e gravidanza: valutazione e comunicazione del rischio per la madre e per il concepito", ISS, Roma
20-22/11/2000 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del II Congress on rare diseases. Genetic disorders related to dysfunction of cellular organelles. ISS, Roma.
21/05/1999 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del X Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio", ISS.
29-30/11/1999 Responsabile scientifico del III Convegno "Malattie genetiche e malattie rare: ricerca, servizi e comunicazione", ISS.
5/06/1998 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del IX Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio", ISS.
19-20/11/1998 Responsabile scientifico del II Workshop "La genetica umana alle soglie del 2000", ISS.
23/09/1997 Organizzazione della conferenza del Prof. Holtzman N.A. Direttore di "Genetics and Public Policy Studies, Task Force on Genetic Testing, Johns Hopkins Medical Institutions, Baltimore (U.S.A.), presso l'ISS, dal titolo: "When should genetic tests be adopted as public policy?".
18-19/12/1997 Responsabile Scientifico del Workshop: "Diagnosi precoce di malattie genetiche e della suscettibilità ereditaria allo sviluppo di neoplasie: proposte per una programmazione sanitaria", ISS.
6/10/1994 Organizzazione della conferenza del Prof. R. Dalla-Favera del Dipartimento di Patologia, Columbia University, New York (U.S.A.), presso l'ISS, dal titolo: "Molecular pathogenesis of B-cell-lymphoma".

Docenze a corsi, seminari, workshop, congressi (Considerati solo anni 2016 - 2014; Totale 60)

28 - 30/01/2016 Torino, Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane : Tavola Rotonda : Contribution of the Italian National Registry of Rare Diseases to ERNs
10/02/2016 Milano, Course for health care guidelines developers on treatments of rare diseases-RARE: Bestpractices overview
12/02/2016 Napoli, Primo summit Mediterraneo Sanità: Malattie rare e farmaci orfani
19 - 20/02/2016 Roma ,Istituto Leonarda Vaccari, Etica in Riabilitazione: L'etica nella ricerca
22/02/2016 Lecce, 2°Convegno Malattie Rare del Salento: Il ruolo del Centro Nazionale Malattie Rare
29/02/2016 Roma, ISS, IX Giornata mondiale delle Malattie Rare - "La voce del paziente. Unitevi a noi per far sentire la voce delle malattie rare"; Network internazionale per le malattie senza diagnosi
01/03/2016 Roma Convegno Biblioteca della Camera dei Deputati; "Il Diritto alla diagnosi e alla cura dei pazienti con Fibrosi Polmonare Idiopatica; La Carta Europea

del Paziente e il riconoscimento dell'IPF come malattia rara in tutte le regioni d'Italia per superare le disparità di trattamento"
07/03/2016 Barcellona, E-RARE, Strategic Workshop; RARE-BestPractices project - "Strategic research agendas of ongoing and future initiatives in Rare Diseases"; Chairperson (all'interno della sessione 3 ""Future framework for sustainable collaboration in Rare Diseases"
06/04/2016 Bruxelles, European Alliance for Personalised Medicine "Taking Stock: Where we are now and the necessary next steps"
19/04/2016 Roma, Università "Sapienza"Convegno Malattie Rare al Policlinico Umberto I. Il Ruolo Della "Sapienza" Epidemiologia delle Malattie Rare: il Registro Italiano
18/05/2016 Roma,ISS, Convegno Immunodeficienze primarie e secondarie tra complessità terapeutiche innovazione e sostenibilità Malattie rare, ma non troppo:"Immunodeficienze primarie e secondarie.
21/05/2016 VeneziaMeeting "Febbri Periodiche" 2006 -2016 Decennale AIFP Malattie Rare": Nuove prospettive nazionali
28-30/05/2016 Città del Vaticano, Third International Conference On The Progress On The Regenerative Medicine And Its Cultural Impact
18-19/06/2016 Roma (Policlinico Gemelli) Giornate d'incontro FSHD,III
01/07/2016 MonzaXXII Riunione Nazionale I.T.M.O. Oncologia: Evoluzione Delle Conoscenze, Medicina Narrativa
29/01/2015 Torino,18° Convegno "Patologia immune e malattie orfane: European Reference Networks (ERNs)
10/02/2015 Roma ,Senato della Repubblica, Dibattito Onlus Lazio Salute e Sanita' per l'eccellenza: Malattie Orfane: quale futuro? "Malattie Orfane: prevenzione, trattamento e sorveglianza"
21-22/02/2015 Roma ,XIII Conferenza Internazionale sulla Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker: Designazione di farmaco orfano
27/02/2015 Roma, Palazzo Montecitorio,"Convegno per la Giornata delle Malattie Rare:Vivere Con Una Malattia Rara Giorno per giorno, mano nella mano" Cosa si muove nell'ISS e in Europa, quando si parla di Malattie Rare
28/02/2015 Loreto ,Santuario della Santa Chiesa, 8a ediz. Giornata Mondiale delle Malattie Rare
16/03/2015 Roma, Ministero della Salute, Convegno"Prevenire le malformazioni congenite: dalle Raccomandazioni europee alle azioni nazionali": le raccomandazioni europee per la prevenzione
10/04/2015 Roma, ISS, 1° Forum Eupati National Platform Empowerment dei pazienti -Presentazione attività di formazione ISS
12/04/2015 Roma (Pontificia Università Urbaniana) II Congresso Scientifico Regionale "Pensami Adulto"
16/04/2015 Siviglia I International Congress on Clinical Genetics and Genetic Counselling in Rare Diseases"
04/05/2015 Roma, Convegno "Cistite Interstiziale: Centro Multidisciplinare Di Alta Specializzazione. Un Modello Europeo"
12/06/2015 Roma,Camera Deputati, Laboratorio Malattie Rare: Epidemiologia e utilizzazione dei servizi sanitari nel contesto delle malattie rare. Tavola Rotonda
12/06/2015 Roma ,Convegno "Concetti E Linguaggi dell'innovazione Farmacologica": L'innovazione nelle patologie rare: il grande valore per piccoli numeri"
08/07/2015 Roma,Camera di Commercio, "Orphan Drug Day (Prima Edizione) Farmaci Orfani, Ricerca & Sviluppo "Made In Italy": Il Caso Dompe' Terapia per la retinite pigmentosa basata sul NGF
23/07/2015 Roma, Palazzo Montecitorio,Presentazione del 1° Rapporto sulla condizione della Persona affetta da patologia rara.
30/09/2015 Siena": Focus sulla prima malattia genetica: l'Alcaptonuria
8-9/10/2015 Lisbona, II European Reference Networks Conference"-Evidence-based practices and rare / low prevalence diseases -Workshop 2
17/10/2015 Cortona, "Le Sclerodermie Diagnosi, Cure, Aspetti Gestionali e Organizzative, La nuova frontiera delle Malattie Rare in Reumatologia"
29/10/2015 Roma, ISS,"Asincronia tra epoca gestazionale e maturità fetale":Ruolo dell'acido alfa lipoico nella gestione della minaccia di aborto e del parto pretermine" Prevenzione primaria degli effetti avversi della riproduzione
30/10-1/11 2015 Roma "4° Congresso europeo sulla Sindrome di Rett" Update sulla politica europea per le Malattie Rare
10/12/2015 Roma, Ministero della Salute,"Il Piano Nazionale Malattie Rare. Le

istanze delle Associazioni " Registri per le malattie rare
18-23/01/2014 Atene E-Rare NSC Meetings
29-30/01/2014 Ispra ERIC Meeting
09-12/02/2014 Lussemburgo Eucerd Joint Action
23-24/02/2014 Heidelberg Neuromics Meeting 2014
30-02/02/2014 Torino 17° Convegno pat. Imm.
28-29/03/2014 Bologna Sindrome di Williams
07-09/04/2014 Lisbona E-Rare NSC Meetings
03-05/04/2014 Venosa Malformazioni vascolari congenite
11/04/2014 Bologna XXVII Convegno IMER
07-10/05/2014 BerlinoVII Conferenza Europea Mal. Rare
14-15/05/2014 Amsterdam Innorare RD Infraia Planning
21/06/2014 Reggio Emilia Convegno Mal. Rare
25-27/06/2014 Belfast Convegno Eurocat
30/06/2014 Amsterdam Innorare RD Infraia Planning
22-23/06/2014 BruxellesEuropean Reference Network
02/07/2014 Lussemburgo Commission expert Group on rare disease
07/07/2014 Recanati I Farmaci Orfani
17-19/07/2014 Bucarest Meeting Europlan
15-17/09/2014 Budapest E-Rare NSC Meetings
09-10/09/2014 Bruxellese EAPM Conference 2014
19-20/09/2014 Venezia 2nd European Conference of Aniridia
24-26/09/2014 Varsavia Advance HTA Meeting
27-28/09/2014 Bulgaria Conference 2014
01/10/2014 Milano Premio Grande Ippocrate 2014
03-04/10/2014 Bari VII Foresight Training Course
05-09/10/2014 Amsterdam\Icord Meeting
11/10/2014 Terni V Convegno Umbro sulle Neurofibromatosi: le malattie rare in Italia e in Europa
26-27/10/2014 Olanda RD Connect Conference
05-09/11/2014 Cina IRDIRC 2014 CONFERENCE
11-13/11/2014 Lussemburgo Expert Group on Rare Diseases
13/11/2014 Aviano "Scrittura e narrazione di sé in medicina Leggiamoci con Cura"
06-07/11/2014 Lussemburgo Health I on Joint Actionsnfoday
14-15/12/2014 Civitanova Marche Volo di Pegaso

la sottoscritta autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dalla Legge 196/03.

Roma, 20/07/2016

Domenica Taruscio

si allega
fotocopia documento carta identita · Scadenza .

ELENCO TITOLI

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE
(Art. 46 D.P.R. 28.12.2000, n. 445)

Io sottoscritta. Domenica Taruscio,

a conoscenza delle sanzioni previste della vigente normativa in caso di dichiarazione mendace, dichiaro sotto mia responsabilità, che i sottospecificati documenti sono conformi all'originale:

9 febbraio 1988 al 3 dicembre 1991
Assistente tecnico nel Laboratorio di Ultrastrutture (Istituto Superiore di Sanità)

4 dicembre 1991 - 4 maggio 2005
Ricercatore nel Laboratorio di Ultrastrutture (Istituto Superiore di Sanità)
Principali attività e responsabilità:programmazione e coordinamento di attività di ricerca nei settori di patologia rare (es. mesotelioma) e genetica umana (test genetici)

29 aprile 1998 - 4 giugno 2005
Direttore di Reparto di Istopatologia nel Laboratorio di Ultrastrutture (Istituto Superiore di Sanità)
Principali attività e responsabilità:programmazione e coordinamento di attività di un Gruppo di ricercatori e Assistenti tecnici impegnati ricerca nei settori di genetica umana (test genetici) e malattie rare

5 giugno 2005 - 30 luglio 2008
Direttore di Reparto di Malattie Rare nel Dipartimento di Biologia cellulare e neuroscienze (Istituto Superiore di Sanità)
Principali attività e responsabilità:programmazione e coordinamento di attività di un Gruppo di ricercatori e Assistenti tecnici impegnati ricerca nei settori di genetica umana (test genetici) e malattie rare

5 maggio 2005 - ad oggi
Dirigente di Ricerca dell'Istituto Istituto Superiore di Sanità
Principali attività e responsabilità : programmazione e coordinamento di progetti di ricerca nazionali ed internazionali e coordinamento di attività di ricerca nei settori di genetica umana e malattie rare

Lavoro o posizione ricoperti
1999 - ad oggi
Responsabile del Registro Nazionale Malattie Rare (Art. 3, D.M. 279/2001)
Coordinamento del flusso dei dati epidemiologici dei pazienti con malattie rare dai Registri regionali al Registro Nazionale; contributo allo sviluppo della Rete nazionale malattie rare
Istituto Superiore di Sanità

aprile 2000 - aprile 2009
Rappresentante per lo Stato Italiano al Committee Orphan Drugs dell'Agenzia europea del Farmaco (EMEA / EMA)
Principali attività e responsabilità Esperto nazionale per la designazione di medicinale orfano per la terapia delle malattie rare
EMEA/EMA – Agenzia Europea del Farmaco

2004-2007
Membro del Working Group with Intersted Parties
EMEA/EMA – Agenzia Europea del Farmaco

2004-2016
Membro esperto nella a) Task Force Rare Diseases della Commissione Europea (DG-SANCO); b) EUCERD; c) Membro dell'Expert Group EU Rare Diseases.
Esperto nazionale per contribuire alle strategie di policy e indirizzi di ricerca scientifica nelle malattie rare in Europa
Commissione Europea (DG-SANCO)

2010-2012
Esperto all' Advisory Group ""Health Research" della Commissione Europea (DG-Reseach)

Esperto nominato dalla Commissione europea per contribuire a definire le strategie di ricerca scientifica nel settore Salute in Europa, con particolare riferimento alle malattie rare
Commissione Europea

2008-2012
Membro esperto all'Organisation for Economic Cooperation and Development (OECD) per contribuire a definire la policy sui test genetici in Europa, con particolare riferimento ai test utilizzati nella diagnosi di malattie rare
OECD

2008 - ad oggi
Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'istituto Superiore di Sanità
Principali attività e responsabilità Attività di coordinamento e ricerca, a livello nazionale ed internazionale sulle malattie rare
Istituto Superiore di Sanità, Centro Nazionale Malattie Rare

2010
Presidente ICORD (International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs)

2012
Membro della Commissione per la definizione e l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (Nomina con decreto Ministro della Salute)

2012-2013
Membro del Gruppo elaborazione Piano Nazionale Malattie Rare

2013
Membro del Gruppo di Lavoro al Ministero della Salute sull'Assistenza transfrontaliera

2013
Editor di Rare Diseases and Orphan Drugs Journal. International Journal of Public Health

2014
Expert Commission Group on Rare Diseases European Commission Decision 2013/C 219/04

2014
Membro della Commissione nazionale presso il Ministero della salute per la elaborazione del Decreto "Screening neonatale allargato"

2015 - 2016
Membro del Gruppo di lavoro al Ministero della salute su European Reference Networks (ERNs)

Istruzione e formazione

21 gennaio 1984
Laurea in Medicina e Chirurgia (110/110 cum laude)
Alma Mater, Università di Bologna

7 luglio 1988
Specializzazione in Anatomia ed Istologia Patologica (70/70 cum laude)
Alma Mater, Università di Bologna

16 giugno 1988 - 23 dicembre 1991
Post-doctoral fellow in genetica molecolare
Attività di ricerca per la mappatura di sequenze geniche (es. retrovirus endogeni) sul genoma umano mediante FISH. Studi comparativi di gene mapping: topo - uomo
Yale University (Departments of Human Genetics and Neuropathology), New Haven - CT (USA)

1992 - 1996 (un mese /anno)
Visiting scientist per ricerca in malattie rare oncologiche
Studi di malattie rare oncologiche
Columbia University (Department of Pathology), New York (USA)

1997-1998
Master di perfezionamento in bioetica
Università La Sapienza Roma

Categoria 1) PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

1) Amato A, Ferrigno L, Salvatore M, Toccaceli V; **RIFC/ICFR Working Group**.
Epidemiol Prev. 2016 Mar-Apr;40(2 Suppl 2):1-47. doi: 10.19191/EP16.2S2.P001.074. Italian.
Italian Cystic Fibrosis Register - Report 2010. PMID: 27291389

2) Salvatore, M., Floridia, G., Amato, A., Censi, F., Carta, C., de Stefano, M.C., Ferrari, G., Tosto, F., Capoluongo, E., Caruso, U., Castaldo, G., Cirilli, N., Corbetta, C., Padoan, R., Raia, V., **Taruscio, D.**
The Italian pilot external quality assessment program for cystic fibrosis sweat test
(2016) Clinical Biochemistry, 49 (7-8), pp. 601-605.
DOI: 10.1016/j.clinbiochem.2015.12.014

3) Cavazza, M., Kodra, Y., Armeni, P., de Santis, M., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Péntek, M., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G., Burqol-Rd Research Network
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, pp. 1-11. Article in Press.
DOI: 10.1007/s10198-016-0782-5

4) Coi, A., Santoro, M., Villaverde-Hueso, A., Di Paola, M.L., Gainotti, S., **Taruscio, D.**, De La Paz, M.P., Bianchi, F.
The quality of rare disease registries: Evaluation and characterization
(2016) Public Health Genomics, 19 (2), pp. 108-115.
DOI: 10.1159/000444476

5) Chevreul, K., Gandré, Ć., Brigham, K.B., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Gulácsi, L., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with fragile X syndrome in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 43-52.
DOI: 10.1007/s10198-016-0784-3

6) Angelis, A., Kanavos, P., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Brodszky, V., von der Schulenburg, J.M.G., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 31-42.
DOI: 10.1007/s10198-016-0783-4

7) López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Posada-de-la-Paz, M., Serrano-Aguilar, P., Kanavos, P., **Taruscio**, D., Schieppati, A., Iskrov, G., Baji, P., Delgado, C., von der Schulenburg, J.M.G., Persson, U., Chevreul, K., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Prader-Willi syndrome in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 99-108. DOI: 10.1007/s10198-016-0788-z

8) López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Kanavos, P., **Taruscio, D.,** Schieppati, A., Iskrov, G., Péntek, M., Delgado, C., von der Schulenburg, J.M., Persson, U., Chevreul, K., Fattore, G. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with scleroderma in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 109-117.
DOI: 10.1007/s10198-016-0789-y

9) Iskrov, G., Astigarraga, I., Stefanov, R., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Schieppati, A., **Taruscio, D.,** Péntek, M., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with histiocytosis in Europe

(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 67-78.
DOI: 10.1007/s10198-016-0790-5

10) Chevreul, K., Michel, M., Brigham, K.B., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Péntek, M., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with cystic fibrosis in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 7-18.
DOI: 10.1007/s10198-016-0781-6

11) Kuhlmann, A., Schmidt, T., Treskova, M., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Kanavos, P., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Péntek, M., Delgado, C., von der Schulenburg, J.M., Persson, U., Chevreul, K., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with juvenile idiopathic arthritis in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 79-87.
DOI: 10.1007/s10198-016-0786-1

12) Péntek, M., Gulácsi, L., Brodszky, V., Baji, P., Boncz, I., Pogány, G., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Iskrov, G., Schieppati, A., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and health-related quality of life of mucopolysaccharidosis patients and their caregivers in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 89-98.
DOI: 10.1007/s10198-016-0787-0

13) Cavazza, M., Kodra, Y., Armeni, P., De Santis, M., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Iskrov, G., Gulácsi, L., von der Schulenburg, J.M.G., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., Fattore, G.
Social/economic costs and quality of life in patients with haemophilia in Europe
(2016) European Journal of Health Economics, 17, pp. 53-65.
DOI: 10.1007/s10198-016-0785-2

14) Polizzi, A., Carbone, P., **Taruscio, D.**
Expanded Newborn Screening: A Chess Board Motif in Public Health
(2016) Journal of Pediatric Biochemistry, 6 (1), pp. 66-69.
DOI: 10.1055/s-0036-1582225

15) Hassan, H.J., Morfini, M., **Taruscio, D.**, Abbonizio, F., Giampaolo, A., Kodra, Y., Oliovecchio, E., Vittozzi, L.
Italian registries on bleeding disorders
(2016) Clinical Pharmacology and Therapeutics, 99 (3), pp. 271-272. Cited 1 time.
DOI: 10.1002/cpt.301

16) Gainotti, S., Turner, C., Woods, S., Kole, A., McCormack, P., Lochmüller, H., Riess, O., Straub, V., Posada, M., **Taruscio, D.**, Mascalzoni, D.
Improving the informed consent process in international collaborative rare disease research: effective consent for effective research
(2016) European Journal of Human Genetics, . Article in Press.
DOI: 10.1038/ejhg.2016.2

17) Chevreul, K., Berg Brigham, K., Brunn, M., des Portes, V., Serrano-Aguilar, P., Linertová, R., López-Bastida, J., Oliva-Moreno, J., de la Paz, M.P., Pérez, M.H., Abaitua, I., **Taruscio, D.**, Kodra, Y., Schieppati, A., Stefanov, R., Iskrov, G., Gulácsi, L., Péntek, M., de Vega García, R.S., Delgado, C., Kanavos, P., Angelis, A., Nicod, E., von der Schulenburg, J.-M.G., Kuhlmann, A., Persson, U., Ghatnekar, O., Brigham, K., Fattore, G., Cavazza, M.
Fragile X syndrome: Economic burden and health-related quality of life of patients and caregivers in France
(2016) Journal of Intellectual Disability Research, 59 (12), pp. 1108-1120.
DOI: 10.1111/jir.12215

18) Chevreul, K., Brigham, K.B., Gandré, C., Mouthon, L., Serrano-Aguilar, P., Linertová., R., López-Bastida, J., Oliva-Moreno., J., De La Paz, M.P., Pérez, M.H., Abaitua., I., **Taruscio, D.**, Kodra., Y., Schieppati., A., Stefanov, R., Iskrov., G., Gulácsi, L., Péntek., M., De Vega García, R.S., Delgado., C., Kanavos, P., Angelis, A., Nicod., E., Von Der Schulenburg, J.-M.G., Kuhlmann., A., Persson, U., Ghatnekar., O., Chevreul, K., Brigham, K., Fattore, G., Cavazza, M.

The economic burden and health-related quality of life associated with systemic sclerosis in France
(2015) Scandinavian Journal of Rheumatology, 44 (3), pp. 238-246.
DOI: 10.3109/03009742.2014.976653

19) Morciano, C., Laricchiuta, P., **Taruscio, D.**, Schünemann, H.
European reference networks and guideline development and use: Challenges and opportunities
(2015) Public Health Genomics, 18 (5), pp. 318-320.
DOI: 10.1159/000435852

20) Ferrelli, R.M., De Santis, M., Gentile, A.E., **Taruscio, D.**
Exploring the usability of EUCERD core indicators for rare diseases
(2015) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 51 (4), pp. 342-345.
DOI: 10.4415/ANN-15-04-15

21) Serrano-Aguilar, P., Linertova, R., Posada-De-La-Paz, M., Lopez-Bastida, J., Gonzalez-Hernandez, N., **Taruscio, D.** Recruitment procedures for descriptive socio-economic studies in rare diseases. The BURQOL-RD project
(2015) Expert Opinion on Orphan Drugs, 3 (7), pp. 759-765. DOI: 10.1517/21678707.2015.1057499

22) Santoro, M., Coi, A., Lipucci Di Paola, M., Bianucci, A.M., Gainotti, S., Mollo, E., **Taruscio, D.**, Vittozzi, L., Bianchi, F.
Rare disease registries classification and characterization: A data mining approach
(2015) Public Health Genomics, 18 (2), pp. 113-122.
DOI: 10.1159/000369993

23) **Taruscio, D.**, Mantovani, A., Carbone, P., Barisic, I., Bianchi, F., Garne, E., Nelen, V., Neville, A.J., Wellesley, D., Dolk, H.
Primary prevention of congenital anomalies: Recommendable, feasible and achievable
(2015) Public Health Genomics, 18 (3), pp. 184-191.
DOI: 10.1159/000379739

24) **Taruscio, D.,** Groft, S.C., Cederroth, H., Melegh, B., Lasko, P., Kosaki, K., Baynam, G., McCray, A., Gahl, W.A.
Undiagnosed Diseases Network International (UDNI): White paper for global actions to meet patient needs
(2015) Molecular Genetics and Metabolism, 116 (4), pp. 223-225.
DOI: 10.1016/j.ymgme.2015.11.003

25) **Taruscio, D.,** Vittozzi, L., Choquet, R., Heimdal, K., Iskrov, G., Kodra, Y., Landais, P., Posada, M., Stefanov, R., Steinmueller, C., Swinnen, E., Van Oyen, H.
National registries of rare diseases in europe: An overview of the current situation and experiences
(2015) Public Health Genomics, 18 (1), pp. 20-25.
DOI: 10.1159/000365897

26) Polizzi, A., Balsamo, A., Bal, M.O., **Taruscio, D.**
Rare diseases research and practice
(2014) Understanding Differences and Disorders of Sex Development (DSD), 27, pp. 234-256.
DOI: 10.1159/000363670

27) Polizzi, A., Balsamo, A., Bal, M.O., **Taruscio, D.**
Rare diseases research and practice
(2014) Endocrine Development, 27, pp. 234-256.
DOI: 10.1159/00036367

28) Calizzani, G., Makris, M., Mannucci, P.M., **Taruscio, D.,** Grazzini, G., Oleari, F.
Haemophilia Centre Certification Systems: Optional or optimal choice for healthcare systems?
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3)
DOI: 10.2450/2014.0076-14s

29) **Taruscio, D.,** Gentile, A.E., Evangelista, T., Frazzica, R.G., Bushby, K., Moliner Montserrat, A.
Centres of expertise and European reference networks: Key issues in the field of rare diseases. The EUCERD recommendations
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3)
DOI: 10.2450/2014.0026-14s

30) Cornel, M.C., Rigter, T., Weinreich, S.S., Burgard, P., Hoffmann, G.F., Lindner, M., Gerard Loeber, J., Rupp, K., **Taruscio, D.,** Vittozzi, L.
A framework to start the debate on neonatal screening policies in the EU: An Expert Opinion Document
(2014) European Journal of Human Genetics, 22 (1), pp. 12-17.
DOI: 10.1038/ejhg.2013.90

31) Coi, A., Santoro, M., Lipucci, M., Bianucci, A.M., Gainotti, S., Mollo, E., Vittozzi, L., **Taruscio, D.,** Bianchi, F.
Characterization and classification of Rare Disease Registries by using exploratory data analyses
(2014) Orphanet Journal of Rare Diseases, pp. 1-2. Article in Press.
DOI: 10.1186/1750-1172-9-S1-P4

32) **Taruscio, D.**, Morciano, C., Laricchiuta, P., Mincarone, P., Palazzo, F., Leo, C.G., Sabina, S., Guarino, R., Auld, J., Sejersen, T., Gavhed, D., Ritchie, K., Hilton-Boon, M., Manson, J., Kanavos, P.G., Tordrup, D., Tzouma, V., Le Cam, Y., Senecat, J., Filippini, G., Minozzi, S., Del Giovane, C., Schünemann, H., Meerpohl, J.J., Prediger, B., Schell, L., Stefanov, R., Iskrov, G., Miteva-Katrandzhieva, T., Serrano-Aguilar, P., Perestelo-Perez, L., Trujillo-Martín, M.M., Pérez-Ramos, J., Rivero-Santana, A., Brand, A., van Kranen, H., Bushby, K., Atalaia, A., Ramet, J., Siderius, L., Posada, M., Abaitua-Borda, I., Ferreira, V.A., Hens-Pérez, M., Manzanares, F.J.
RARE-Bestpractices: A platform for sharing best practices for the management of rare diseases
(2014) Orphanet Journal of Rare Diseases, pp. 1-1. Article in Press.
DOI: 10.1186/1750-1172-9-S1-O14

33) Hassan, H.J., Morfini, M., **Taruscio, D.,** Abbonizio, F., Giampaolo, A., Kodra, Y., Oliovecchio, E., Vittozzi, L.
Current status of Italian Registries on inherited bleeding disorders
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3),
DOI: 10.2450/2014.0017-14s

34) Kodra, Y., Cavazza, M., Schieppati, A., De Santis, M., Armeni, P., Arcieri, R., Calizzani, G., Fattore, G., Manzoli, L., Mantovani, L., **Taruscio, D.**
The social burden and quality of life of patients with haemophilia in Italy
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3)
DOI: 10.2450/2014.0042-14s

35) Thompson, R., Johnston, L., **Taruscio, D.,** Monaco, L., Béroud, C., Gut, I.G., Hansson, M.G., T Hoen, P.-B.A., Patrinos, G.P., Dawkins, H., Ensini, M., Zatloukal, K., Koubi, D., Heslop, E., Paschall, J.E., Posada, M., Robinson, P.N., Bushby, K., Lochmüller, H.
RD-connect: An integrated platform connecting databases, registries, biobanks and clinical bioinformatics for rare disease research
(2014) Journal of General Internal Medicine, 29 (SUPPL. 3)
DOI: 10.1007/s11606-014-2908-8

36) **Taruscio, D.,** Arriola, L., Baldi, F., Barisic, I., Bermejo-Sánchez, E., Bianchi, F., Calzolari, E., Carbone, P., Curran, R., Garne, E., Gatt, M., Latos-Bieleńska, A., Khoshnood, B., Irgens, L., Mantovani, A., Martínez-Frías, M.L., Neville, A., Rißmann, A., Ruggeri, S., Wellesley, D., Dolk, H.
European recommendations for primary prevention of congenital anomalies: A joined effort of EUROCAT and EUROPLAN projects to facilitate inclusion of this topic in the national rare disease plans
(2014) Public Health Genomics, 17 (2), pp. 115-123.
DOI: 10.1159/000360602

37) **Taruscio, D.,** Agresta, L., Amato, A., Bernardo, G., Bernardo, L., Braguti, F., Carbone, P., Carta, C., Ceccarini, M., Censi, F., Coppola, S., Crialese, P., De Santis, M., Diemoz, S., Donati, C., Gainotti, S., Ferrari, G., Floridia, G., Frank, C., Frazzica, R.G., Gentile, A.E., Granata, O., Kodra, Y., Latrofa, M., Laricchiuta, P., Magrelli, A., Morciano, C., Polizzi, A., Razeto, S., Salvatore, M., Sanseverino, A., Savini, D., Torreri, P., Tosto, F., Villani, F., Vincenti, G., Vittozzi, L.
The Italian National Centre for rare diseases: Where research and public health translate into action
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3).
DOI: 10.2450/2014.0040-14s

38) **Taruscio, D.**, Kodra, Y., Ferrari, G., Vittozzi, L., Annicchiarico, G., Attolini, E., Antonelli, A., Barone, R., Bembi, B., Deroma, L., Bianchi, F., Berni, C., Borsellino, L., Scondotto, S., Benedicenti, F., Zuech, P., Casucci, P., Patisso, M.C., Lallo, D.D., Di Nunzio, M.L., Di Palma, A., Volta, M., Vizioli, M., Facchin, P., Mazzucato, M., Gabrielli, O.,

Della Casa, R., Scala, I., Baraldo, G., Daina, E., Palka, G., Roccatello, D., Modena, V., Rossi, M., Tripaldi, D., Angione, A.
The Italian National Rare Diseases Registry
(2014) Blood Transfusion, 12 (SUPPL. 3).
DOI: 10.2450/2014.0064-14s

39) Bladen, C.L., Rafferty, K., Straub, V., Monges, S., Moresco, A., Dawkins, H., Roy, A., Chamova, T., Guergueltcheva, V., Korngut, L.,Campbell, C., Dai, Y., Barišić, N., Kos, T., Brabec, P., Rahbek, J., Lahdetie, J., Tuffery-Giraud, S., Claustres, M., Leturcq, F., Ben Yaou, R., Walter, M.C., Schreiber, O., Karcagi, V., Herczegfalvi, A., Viswanathan, V., Bayat, F., de la caridad Guerrero Sarmiento, I., Ambrosini, A., Ceradini, F., Kimura, E., van den Bergen, J.C., Rodrigues, M., Roxburgh, R., Lusakowska, A., Oliveira, J., Santos, R., Neagu, E., Butoianu, N., Artemieva, S., Rasic, V.M., Posada, M., Palau, F., Lindvall, B., Bloetzer, C., Karaduman, A., Topaloğlu, H., Inal, S., Oflazer, P., Stringer, A., Shatillo, A.V., Martin, A.S., Peay, H., Flanigan, K.M., Salgado, D., von Rekowski, B., Lynn, S., Heslop, E., Gainotti, S., **Taruscio, D.,** Kirschner, J., Verschuuren, J., Bushby, K., Béroud, C., Lochmüller, H.
The TREAT-NMD duchenne muscular dystrophy registries: Conception, design, and utilization by industry and academia
(2013) Human Mutation, 34 (11), pp. 1449-1457.
DOI: 10.1002/humu.22390

40) Censi, F., Tosto, F., Floridia, G., Marra, M., Salvatore, M., Baffico, A.M., Grasso, M., Melis, M.A., Pelo, E., Radice, P., Ravani, A., Rosatelli, C., Resta, N., Russo, S., Seia, M., Varesco, L., Falbo, V., **Taruscio, D.**
The Italian national external quality assessment program in molecular genetic testing: Results of the VII round (2010-2011)
(2013) BioMed Research International, 2013, art. no. 739010.
DOI: 10.1155/2013/739010

41) **Taruscio, D.**
Editorial
(2013) Public Health Genomics, 16 (6), pp. 257-258.
DOI: 10.1159/000355926

42) Vittozzi, L., Gainotti, S., Mollo, E., Donati, C., **Taruscio, D.**
A model for the European platform for rare disease registries
(2013) Public Health Genomics, 16 (6), pp. 299-304.
DOI: 10.1159/000355935

43) **Taruscio, D.,** Gainotti, S., Mollo, E., Vittozzi, L., Bianchi, F., Ensini, M., Posada, M.
The current situation and needs of rare disease registries in Europe
(2013) Public Health Genomics, 16 (6), pp. 288-298.
DOI: 10.1159/000355934

44) **Taruscio, D.,** Gentile, A.E., De Santis, M., Ferrelli, R.M., Posada De La Paz, M., Hens, M., Huizer, J., Fregonese, L., Stefanov, R., Bottarelli, V., Weinman, A., Le Cam, Y., Gavhed, D., Mincarone, P., Bushby, K., Frazzica, R.G., Donati, C., Vittozzi, L., Jessop, E.
EUROPLAN: A project to support the development of national plans on rare diseases in Europe
(2013) Public Health Genomics, 16 (6), pp. 278-287.
DOI: 10.1159/000355932

45) Rocchetti, I., **Taruscio, D.,** Pierannunzio, D.
Modeling delay to diagnosis for Amyotrophic lateral sclerosis: Under reporting and incidence estimates
(2012) BMC Neurology, 12, art. no. 160
DOI: 10.1186/1471-2377-12-160

46) Linertová, R., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Hens-Pérez, M., Kanavos, P., **Taruscio, D.**, Schieppati, A., Stefanov, R., Péntek, M., Delgado, C., Graf von der Schulenburg, J.-M., Persson, U., Chevreul, K., Fattore, G., Worbes-Cerezo, M., Sefton, M., López-Bastida, J.
Delphi approach to select rare diseases for a European representative survey. The BURQOL-RD study
(2012) Health Policy, 108 (1), pp. 19-26.
DOI: 10.1016/j.healthpol.2012.08.001

47) Kodra, Y., Fantini, B., **Taruscio, D.**

Classification and codification of rare diseases
(2012) Journal of Clinical Epidemiology, 65 (9), pp. 1026-1027.
DOI: 10.1016/j.jclinepi.2012.02.014

48) Forman, J., **Taruscio, D.**, Llera, V.A., Barrera, L.A., Coté, T.R., Edfjäll, C., Gavhed, D., Haffner, M.E., Nishimura, Y., Posada, M., Tambuyzer, E., Groft, S.C., Henter, J.-I.
The need for worldwide policy and action plans for rare diseases
(2012) Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics, 101 (8), pp. 805-807.
DOI: 10.1111/j.1651-2227.2012.02705.x

49) Burgard, P., Rupp, K., Lindner, M., Haege, G., Rigter, T., Weinreich, S.S., Loeber, J.G., **Taruscio, D.,** Vittozzi, L., Cornel, M.C., Hoffmann, G.F.
Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2 - From screening laboratory results to treatment, follow-up and quality assurance
(2012) Journal of Inherited Metabolic Disease, 35 (4), pp. 613-625.
DOI: 10.1007/s10545-012-9484-z

50) Rocchetti, I., **Taruscio, D.,** Alfò, M.
Modeling delay in diagnosis of NF: Under reporting, incidence and prevalence estimates
(2012) Journal of Applied Statistics, 39 (4), pp. 711-721.
DOI: 10.1080/02664763.2011.610446

51) **Taruscio, D.**, Salvatore, M., Magrelli, A., Tomanin, R.
Predictive medicine and biomarkers: The case of rare diseases
(2012) Personalized Medicine, 9 (2), pp. 143-146.
DOI: 10.2217/pme.12.17

52) Manca, S., Magrelli, A., Cialfi, S., Lefort, K., Ambra, R., Alimandi, M., Biolcati, G., Uccelletti, D., Palleschi, C., Screpanti, I., Candi, E., Melino, G., Salvatore, M., **Taruscio, D.**, Talora, C.
Oxidative stress activation of miR-125b is part of the molecular switch for Hailey-Hailey disease manifestation
(2011) Experimental Dermatology, 20 (11), pp. 932-937.
DOI: 10.1111/j.1600-0625.2011.01359.x

53) Salvatore, M., Magrelli, A., **Taruscio, D.**
The role of microRNAs in the biology of rare diseases
(2011) International Journal of Molecular Sciences, 12 (10), pp. 6733-6742.
DOI: 10.3390/ijms12106733

54) Falbo, V., Marra, M., Censi, F., Neri, F., Foschini, M.P., Floridia, G., **Taruscio, D.**
Streptococcus suis: A potential risk factor for salivary gland tumors?
(2011) International Journal of Biological Markers, 26 (4), pp. 278-280.
DOI: 10.5301/JBM.2011.8882

55) **Taruscio, D.**, Kodra, Y.
[Rare diseases. A national network to benefit early diagnosis and more effective therapies]. [Malattie rare. Una rete nazionale per favorire diagnosi tempestive e terapie più efficaci.]
(2011) Epidemiologia e prevenzione, 35 (5-6 Suppl 2), pp. 92-93.

56) Carbone, P., **Taruscio, D.,** Bianchi, F., Calzolari, E., Scarano, G., Coordinamento Nazionale dei Registri delle Malformazioni Congenite
[Congenital malformations in Italy. A network to monitor the phenomenon]. [Malformazioni congenite in Italia. Una rete per tenere il fenomeno sotto controllo.]
(2011) Epidemiologia e prevenzione, 35 (5-6 Suppl 2), pp. 90-91.

57) **Taruscio, D.,** Carbone, P., Granata, O., Baldi, F., Mantovani, A.
Folic acid and primary prevention of birth defects
(2011) BioFactors, 37 (4), pp. 280-284.
DOI: 10.1002/biof.175

58) Falbo, V., Floridia, G., Censi, F., Marra, M., Foschini, M.P., **Taruscio, D.**

Three cases of rare salivary gland tumours: A molecular study of TP53, CDKN2A/ARF, RAS, BRAF, PTEN, MAPK2 and EGFR genes
(2011) Oncology Reports, 26 (1), pp. 3-11.
DOI: 10.3892/or.2011.1263

59) **Taruscio, D.,** Capozzoli, F., Frank, C.
Rare diseases and orphan drugs
(2011) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 47 (1), pp. 83-93.
DOI: 10.4415/ANN-11-01-17

60) Masocco, M., Kodra, Y., Vichi, M., Conti, S., Kanieff, M., Pace, M., Frova, L., **Taruscio, D.**
Mortality associated with neurofibromatosis type 1: A study based on Italian death certificates (1995-2006)
(2011) Orphanet Journal of Rare Diseases, 6 (1), art. no. 11.
DOI: 10.1186/1750-1172-6-11

61) Baselga, J., Brasseur, D., Brodniewicz-Proba, T., Celis, J., Fernandez-Aviles, F., Garaci, E., Gasser, S., Højgaard, L., Jiricny, J., Kieny, M.-P., Kuznicki, J., Mattaj, I., Olauson, A., Pitkanan, A., Schöler, H., Soltesz, G., Soreq, H., Taipale, V., **Taruscio, D.**
Europe and the century of biomedical discovery and implementation
(2011) The Lancet, 377 (9767), pp. 719-720.
DOI: 10.1016/S0140-6736(11)60180-3

62) Masera, G., **Taruscio, D.**
Rare diseases, story-telling, therapeutic alliance [Malattie rare, narrazioni, alleanza terapeutica]
(2011) Medico e Bambino, 30 (2), pp. 75-76.

63) **Taruscio, D.,** Vittozzi, L., Stefanov, R.
National plans and strategies on rare diseases in Europe
(2010) Advances in Experimental Medicine and Biology, 686, pp. 475-491.
DOI: 10.1007/978-90-481-9485-8_26

64) Zuntini, M., Salvatore, M., Pedrini, E., Parra, A., Sgariglia, F., Magrelli, A., **Taruscio, D.,** Sangiorgi, L.
MicroRNA profiling of multiple osteochondromas: Identification of disease-specific and normal cartilage signatures
(2010) Clinical Genetics, 78 (6), pp. 507-516.
DOI: 10.1111/j.1399-0004.2010.01490.x

65) Di Masi, A., Viganotti, M., Antoccia, A., Magrelli, A., Salvatore, M., Azzalin, G., Tosto, F., Lorenzetti, S., Maranghi, F., Mantovani, A., Macino, G., Tanzarella, C., **Taruscio, D.**
Characterization of HUH6, HEP3B, HEPG2 and HLE liver cancer cell lines by WNT/Q- catenin pathway, microrna expression and protein expression profile
(2010) Cellular and Molecular Biology, 56 (SUPPL.1).
DOI: 10.1170/149

66) 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
(2010) Reproductive Toxicology, 29 (4), pp. 427-432.
DOI: 10.1016/j.reprotox.2010.03.002

67) Censi, F., Falbo, V., Floridia, G., Salvatore, M., Tosto, F., De Rosa, M., Resta, N., Izzo, P., Guanti, G., **Taruscio, D.**The Italian external quality control program for familial adenomatous polyposis of the colon: Five years of experience (2010) Genetic Testing and Molecular Biomarkers, 14 (2), pp. 175-181.
DOI: 10.1089/gtmb.2009.0081

68) 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
(2010) British Journal of Dermatology, 162 (3), pp. 518-526.
DOI: 10.1111/j.1365-2133.2009.09500.x

69) **Taruscio, D.**
Rare diseases in public health
(2009) Italian Journal of Public Health, 6 (4), pp. 265-266.

70) **Taruscio, D.,** Vittozzi, L.
The Italian approach to rare diseases and the action of the italian national centre for rare diseases
(2009) Italian Journal of Public Health, 6 (4), pp. 267-272.

71) Stefanov, R., **Taruscio, D.**
Rare diseases and orphan drugs in Eastern European countries
(2009) Italian Journal of Public Health, 6 (4), pp. 289-293.

72) Caprini, E., Cristofoletti, C., Arcelli, D., Fadda, P., Citterich, M.H., Sampogna, F., Magrelli, A., Censi, F., Torreri, P., Frontani, M., Scala, E., Picchio, M.C., Temperani, P., Monopoli, A., Lombardo, G.A., **Taruscio, D.,** Narducci, M.G., Russo, G.
Identification of key regions and genes important in the pathogenesis of Sézary syndrome by combining genomic and expression microarrays
(2009) Cancer Research, 69 (21), pp. 8438-8446.
DOI: 10.1158/0008-5472.CAN-09-2367

73) Magrelli, A., Azzalin, G., Salvatore, M., Viganotti, M., Tosto, F., Colombo, T., Devito, R., Di Masi, A., Antoccia, A., Lorenzetti, S., Maranghi, F., Mantovani, A., Tanzarella, C., Macino, G., **Taruscio, D.**
Altered microRNA expression patterns in hepatoblastoma patients
(2009) Translational Oncology, 2 (3), pp. 157-163.
DOI: 10.1593/tlo.09124

74) Kodra, Y., Giustini, S., Divona, L., Porciello, R., Calvieri, S., Wolkenstein, P., **Taruscio, D.**
Health-related quality of life in patients with neurofibromatosis type 1: A survey of 129 Italian patients
(2009) Dermatology, 218 (3), pp. 215-220.
DOI: 10.1159/000187594

75) Tosto, F., Salvatore, M., Falbo, V., Floridia, G., Censi, F., Bombieri, C., Rosatelli, M.C., **Taruscio, D.**
The Italian scheme of External Quality Assessment for beta-thalassemia: genotyping and reporting results and testing strategies in a 5-year survey.
(2009) Genetic testing and molecular biomarkers, 13 (1), pp. 31-36.
DOI: 10.1089/gtmb.2008.0072

76) Ceci, A., Giaquinto, C., Aboulker, J.-P., Baiardi, P., Bonifazi, F., Della Pasqua, O., Nicolosi, A., **Taruscio, D.,** Sturkenboom, M., Wong, I.
The Task-force in Europe for Drug Development for the Young (TEDDY) network of excellence
(2009) Pediatric Drugs, 11 (1), pp. 18-21.
DOI: 10.2165/0148581-200911010-00008

77) Salerno, P., Bianchi, F., Pierini, A., Baldi, F., Carbone, P., Mantovani, A., **Taruscio, D.**
Folic acid and congenital malformation: scientific evidence and public health strategies [Acido folico e difetti congeniti: evidenze scientifiche e strategie di sanità pubblica.]
(2008) Annali di igiene : medicina preventiva e di comunità, 20 (6), pp. 519-530.

78) 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.
(2008) Folia medica, 50 (4), pp. 17-23.

79) Falbo, V., Floridia, G., Tosto, F., Censi, F., Salvatore, M., Ravani, A., Ferlini, A., Melis, M.A., Grasso, M., Bricarelli, F.D., **Taruscio, D.**
The Italian External Quality Assessment scheme for fragile X syndrome: The results of a 5-year survey
(2008) Genetic Testing, 12 (2), pp. 279-288.
DOI: 10.1089/gte.2007.0099

80) Giordano, F., Carbone, P., Nori, F., Mantovani, A., **Taruscio, D.**, Figà-Talamanca, I.
Maternal diet and the risk of hypospadias and cryptorchidism in the offspring
(2008) Paediatric and Perinatal Epidemiology, 22 (3), pp. 249-260.

DOI: 10.1111/j.1365-3016.2007.00918.

81) 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
(2008) Community Genetics, 11 (5), pp. 295-303.
DOI: 10.1159/000121401

82) **Taruscio, D.**
Italian rare diseases in first line [Malattie rare Italia in prima linea]
(2008) Giornale del Medico, 24 (3)

83) **Taruscio, D.**
Rare diseases and orphan drugs in Europe
(2007) Haematologica Meeting Reports, 1 (1), pp. 49-50. Cited 1 time.

84) **Taruscio, D.,** Trama, A., Stefanov, R.
Tackling rare diseases at European level: why do we need a harmonized framework?
(2007) Folia medica, 49 (1-2), pp. 59-67. Cited 7 times.

85) Caliandro, P., Grugni, G., Padua, L., Kodra, Y., Tonali, P., Gargantini, L., Ragusa, L., Crinò, A., **Taruscio, D.**
Quality of life assessment in a sample of patients affected by Prader-Willi syndrome
(2007) Journal of Paediatrics and Child Health, 43 (12), pp. 826-830.
DOI: 10.1111/j.1440-1754.2007.01200.x

86) Kodra, Y., Salerno, P., Agazio, E., Mirabella, F., **Taruscio, D.**
Accessibility and quality of Italian health and social services: the experiences of patients with neurofibromatosis type 1 and of their relatives [Accessibilità e qualità dei servizi socio-sanitari italiani: le esperienze dei pazienti con neurofibromatosi tipo 1 e dei loro familiari.]
(2007) Annali di igiene : medicina preventiva e di comunità, 19 (5), pp. 443-450.

87) Knight, A.W., **Taruscio, D.**
International conferences on rare diseases: Initiatives in commitment, patient care and connections
(2007) Medical Journal of Australia, 187 (2), pp. 74-76. Cited 5 times.

88) Orlando, C., Verderio, P., Maatman, R., Danneberg, J., Ramsden, S., Neumaier, M., **Taruscio, D.,** Falbo, V., Jansen, R., Casini-Raggi, C., Malentacchi, F., Marubini, E., Pizzamiglio, S., Vernelen, K., Libeer, J.-C., Palicka, V., Pazzagli, M.
EQUAL-qual: A European program for external quality assessment of genomic DNA extraction and PCR amplification
(2007) Clinical Chemistry, 53 (7), pp. 1349-1357.
DOI: 10.1373/clinchem.2006.084004

89) McGovern, M.M., Elles, R., Beretta, I., Somerville, M.J., Hoefler, G., Keinanen, M., Barton, D., Carson, N., Dequeker, E., Brdicka, R., Blazkova, A., Aymé, S., Schnieders, B., Müller, C.R., Dalen, V., Martinez, A.A., Kristoffersson, U., Ozguc, M., Mueller, H., Boone, J., Lubin, I.M., Sequeiros, J., **Taruscio, D.,** Williamson, B., Mainland, L., Yoshikura, H., Ronchi, E.
Report of an international survey of molecular genetic testing laboratories
(2007) Community Genetics, 10 (3), pp. 123-131.
DOI: 10.1159/000101753

90) Berardinelli, F., di Masi, A., Salvatore, M., Banerjee, S., Myung, K., De Villartay, J.P., 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
(2007) European Journal of Medical Genetics, 50 (3), pp. 176-187.
DOI: 10.1016/j.ejmg.2007.01.006

91) Kodra, Y., Morosini, P.R., Petrigliano, R., Agazio, E., Salerno, P., **Taruscio, D.**
Access to and quality of health and social care for rare diseases: patients' and caregivers' experiences.
(2007) Annali di igiene : medicina preventiva e di comunità, 19 (2), pp. 153-160.

92) Carbone, P., Giordano, F., Nori, F., Mantovani, A., **Taruscio, D.,** Lauria, L., Figà-Talamanca, I.
The possible role of endocrine disrupting chemicals in the aetiology of cryptorchidism and hypospadias: A population-based case-control study in rural Sicily
(2007) International Journal of Andrology, 30 (1), pp. 3-13.
DOI: 10.1111/j.1365-2605.2006.00703.x

93) Salvatore, M., Falbo, V., Floridia, G., Censi, F., Tosto, F., Bombieri, C., Castaldo, G., Franco Pignatti, P., Cristina Rosatelli, M., **Taruscio, D.**
The Italian External Quality Control Programme for cystic fibrosis molecular diagnosis: 4 Years of activity
(2007) Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, 45 (2), pp. 254-260.DOI: 10.1515/CCLM.2007.053

94) Carbone, P., Giordano, F., Nori, F., Mantovani, A., **Taruscio, D.,** Lauria, L., Figà-Talamanca, I.
Cryptorchidism and hypospadias in the Sicilian district of Ragusa and the use of pesticides
(2006) Reproductive Toxicology, 22 (1), pp. 8-12. Cited 38 times.
DOI: 10.1016/j.reprotox.2006.01.006

95) Agazio, E., Salerno, P., Mirabella, F., Gnessi, F., Mastroiacovo, P., Morosini, P., Tarsitani, G., **Taruscio, D.**
Accessibility and quality to health social services in Italy for the patients with rare diseases: the opinion of associations [Accessibilità e qualita dei servizi socio-sanitari italiani per i pazienti con malattie rare: il parere delle associazioni.]
(2005) Annali di igiene : medicina preventiva e di comunità., 17 (2), pp. 121-128.

96) Floridia, G., Grilli, G., Salvatore, M., Pescucci, C., Moore, P.S., Scarpa, A., **Taruscio, D.**
Chromosomal alterations detected by comparative genomic hybridization in nonfunctioning endocrine pancreatic tumors
(2005) Cancer Genetics and Cytogenetics, 156 (1), pp. 23-30.
DOI: 10.1016/j.cancergencyto.2004.04.015

97) Taruscio, D., Falbo, V., Floridia, G., Salvatore, M., Pescucci, C., Cantafora, A., Marongiu, C., Baroncini, A., Calzolari, E., Cao, A., Castaldo, G., Bricarelli, F.D., Guanti, G., Nitsch, L., Pignatti, P.F., Rosatelli, C., Salvatore, F., Zuffardi, O.
Quality assessment in cytogenetic and molecular genetic testing: The experience of the Italian Project on Standardisation and Quality Assurance
(2004) Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, 42 (8), pp. 915-921. DOI: 10.1515/CCLM.2004.148

98) **Taruscio, D.,** Mantovani, A.
Factors regulating endogenous retroviral sequences in human and mouse
(2004) Cytogenetic and Genome Research, 105 (2-4), pp. 351-362.
DOI: 10.1159/000078208

99) **Taruscio, D.,** Ido, M.S., Daina, E., Schieppati, A.
Tackling the problem of rare diseases in public health: The Italian approach
(2003) Community Genetics, 6 (2), pp. 123-124.
DOI: 10.1159/000073009

100) Carbone, P., Giordano, F., Bianca, S., Linzalone, N., **Taruscio, D.,** Mantovani, A., Figà-Talamanca, I.
Parental EDCS exposure from multiple sources and selected congenital malformations a case-control study in Sicily (methodology of the study) [Indagine Siciliana sui rischi per la salute riproduttiva. Malformazioni congenite ed esposizione ad EDCs: Uno studio caso-controllo (metodologia di studio)]
(2003) Giornale Italiano di Medicina del Lavoro ed Ergonomia, 25 (SUPPL. 3), pp. 186-187.

101) **Taruscio, D.,** Mantovani, A., Stazi, A.V.
Birth Defects and Folates: Summary of the Italian Workshop (December, 2001)
(2003) Birth Defects Research Part A - Clinical and Molecular Teratology, 67 (6), pp. 457-459.
DOI: 10.1002/bdra.10056

102) **Taruscio, D.**
The National Centre for Rare Diseases [L'attività del Centro Nazionale Malattie Rare]
(2003) Medico e Bambino, 22 (5), pp. 287-292.

103) **Taruscio, D.**, Falbo, V., Floridia, G., Marongiu, C., Niglio, T., Salerno, P., Ido, M.S., Salvatore, M.

The Italian National Center for rare diseases [Il centro nazionale Italiano per le malattie rare]
(2002) SAGGI - Child Development and Disabilities, 28 (1), pp. 11-17.

104) Falbo, V., Floridia, G., Gaudi, S., Zoraqi, G., **Taruscio, D.**
A new polymorphism in the flanking region of human VAMP2 and hPer1 genes
(2002) Molecular and Cellular Probes, 16 (5), pp. 391-392. Cited 1 time.
DOI: 10.1006/mcpr.2002.0430

105) **Taruscio, D.,** Floridia, G., Zoraqi, G.K., Mantovani, A., Falbo, V.
Organization and integration sites in the human genome of endogenous retroviral sequences belonging to HERV-E family
(2002) Mammalian Genome, 13 (4), pp. 216-222.
DOI: 10.1007/s00335-001-2118-7

106) Olivieri, A., Stazi, M.A., Mastroiacovo, P., Fazzini, C., Medda, E., Spagnolo, A., De Angelis, S., Grandolfo, M.E., **Taruscio, D.,** Cordeddu, V., Sorcini, M.
A population-based study on the frequency of additional congenital malformations in infants with congenital hypothyroidism: Data from the Italian registry for congenital hypothyroidism (1991-1998)
(2002) Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, 87 (2), pp. 557-562.
DOI: 10.1210/jc.87.2.557

107) Bulotta, A., Di Cesare, E., Ponte, E., Falchi, M., Sciacchitano, S., Cucinotta, D., **Taruscio, D.,** Di Mario, U., Anastasi, E.
Increased c-met expression during ductal β cell neogenesis in experimental autoimmune diabetes
(2001) Growth Factors, 19 (4), pp. 259-267.

108) Rigaud, G., Moore, P.S., **Taruscio, D.,** Scardoni, M., Montresor, M., Menestrina, F., Scarpa, A.
Alteration of chromosome arm 6p 1s characteristic of primary mediastinal B-cell lymphoma, as identified by genome-wide allelotyping
(2001) Genes Chromosomes and Cancer, 31 (2), pp. 191-195.
DOI: 10.1002/gcc.1133

109) Mazzotti, G., Falconi, M., Gobbi, P., **Taruscio, D.,** Galanzi, A., Teti, G., Manzoli, F.A.
Chromatin fibers organization within the nucleus.
(2001) Italian journal of anatomy and embryology = Archivio italiano di anatomia ed embriologia, 106 (2 Suppl 1), pp. 9-19.

110) Gaudi, S., Zoraqi, G., Falbo, V., **Taruscio, D.**
Biological circadian clocks: Selfsustaining molecular mechanisms that drive the rhythm [Orologi biologici circadiani: Meccanismi molecolari autorigeneranti che mantengono il ritmo]
(2000) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 36 (1), pp. 99-109.

111) Rigaud, G., Moore, P.S., Zamboni, G., Orlandini, S., **Taruscio, D.,** Paradisi, S., Lemoine, N.R., Klöppel, G., Scarpa, A.
Allelotype of pancreatic acinar cell carcinoma
(2000) International Journal of Cancer, 88 (5), pp. 772-777.
DOI: 10.1002/1097-0215(20001201)88:5<772::AID-IJC14>3.0.CO;2-W

112) **Taruscio, D.,** Zoraqi, G.K., Falchi, M., Iosi, F., Paradisi, S., Di Fiore, B., Lavia, P., Falbo, V.
The human Per1 gene: Genomic organization and promoter analysis of the first human orthologue of the Drosophila period gene
(2000) Gene, 253 (2), pp. 161-170.
DOI: 10.1016/S0378-1119(00)00248-1

113) **Taruscio, D.,** Paradisi, S., Zamboni, G., Rigaud, G., Falconi, M., Scarpa, A.
Pancreatic acinar carcinoma shows a distinct pattern of chromosomal imbalances by comparative genomic hybridization
(2000) Genes Chromosomes and Cancer, 28 (3), pp. 294-299. Cited 20 times.
DOI: 10.1002/1098-2264(200007)28:3<294::AID-GCC7>3.0.CO;2-N

114) **Taruscio, D.**
Italian guidelines for genetic testing

(2000) Minerva Biotecnologica, 12 (2), pp. 91-97.

115) Zoraqi, G.K., Paradisi, S., Falbo, V., **Taruscio, D.**
Genomic organization and assignment of VAMP2 to 17p12 by FISH
(2000) Cytogenetics and Cell Genetics, 89 (3-4), pp. 199-203.

116) **Taruscio, D.,** D'Agnolo, G.
Genetic diseases: recent scientific progress and problems concerning public health and ethics [Malattie genetiche: Recenti acquisizioni scientifiche e problemi sanitari ed etici]
(1999) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 35 (2), pp. 165-175.

117) **Taruscio, D.**, Cerbo, M.
Rare diseases: general principles, specific problems and public health policies [Malattie rare: Concetti generali, problemi specifici ed interventi sanitari]
(1999) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 35 (2), pp. 237-244.

118) **Taruscio, D.,** Olivieri, A.
Genetic basis of endocrine-metabolic diseases [Basi genetiche delle malattie endocrino-metaboliche]
(1999) Annali dell'Istituto Superiore di Sanita, 35 (2), pp. 245-251.

119) Scarpa, A., **Taruscio, D.,** Scardoni, M., Iosi, F., Paradisi, S., Ennas, M.G., Rigaud, G., Moore, P.S., Menestrina, F.
Nonrandom chromosomal imbalances in primary mediastinal B-cell lymphoma detected by arbitrarily primed PCR fingerprinting
(1999) Genes Chromosomes and Cancer, 26 (3), pp. 203-209.
DOI: 10.1002/(SICI)1098-2264(199911)26:3<203::AID-GCC3>3.0.CO;2-E

120) **Taruscio, D.,** Mantovani, A.
Human endogenous retroviruses and environmental endocrine disrupters: A connection worth exploring? [1]
(1998) Teratology, 58 (2), pp. 27-28.
DOI: 10.1002/(SICI)1096-9926(199808)58:2<27::AID-TERA2>3.0.CO;2-Y
DOCUMENT TYPE: Letter

121) **Taruscio, D.,** Mantovani, A.
Human endogenous retroviral sequences: Possible roles in reproductive physiopathology
(1998) Biology of Reproduction, 59 (4), pp. 713-724.
DOI: 10.1095/biolreprod59.4.713

122) **Taruscio, D.,** Morabito, S., Iosi, F.
PstI RFLP in the GABA ρ1 receptor gene on human chromosome 6q
(1997) Molecular and Cellular Probes, 11 (4), pp. 309-310.
DOI: 10.1006/mcpr.1997.0113

123) **Taruscio, D.**, Danesi, R., Montaldi, A., Cerasoli, S., Cenacchi, G., Giangaspero, F.
Nonrandom gain of chromosome 7 in central neurocytoma: A chromosomal analysis and fluorescence in situ hybridization study
(1997) Virchows Archiv, 430 (1), pp. 47-51.
DOI: 10.1007/BF01008016

124) **Taruscio, D.,** Mantovani, A.
Eleven chromosomal integration sites of a human endogenous retrovirus (HERV 4-1) map close to known loci of thirteen hereditary malformation syndromes
(1996) Teratology, 54 (2), pp. 108-110.
DOI: 10.1002/(SICI)1096-9926(199606)54:2<108::AID-TERA7>3.0.CO;2-0

125) **Taruscio, D.,** Carcangiu, M.L., Ried, T., Ward, D.C.
Numerical chromosomal aberrations in thyroid tumors detected by double fluorescence in situ hybridization
(1994) Genes Chromosomes and Cancer, 9 (3), pp. 180-185.

126) Vourc'h, C., **Taruscio, D.,** Boyle, A.L., Ward, D.C.
Cell Cycle-Dependent Distribution of Telomeres, Centromeres, and Chromosome-Specific Subsatellite Domains in the Interphase Nucleus of Mouse Lymphocytes

(1993) Experimental Cell Research, 205 (1), pp. 142-151.
DOI: 10.1006/excr.1993.1068

127) **Taruscio, D.,** Carcangiu, M.L., Ward, D.C.
Detection of trisomy 12 on ovarian sex cord stromal tumors by fluorescence in situ hybridization
(1993) Diagnostic Molecular Pathology, 2 (1), pp. 94-98.

128) Graw, S.L., Buckler, A.J., Britt, D.E., Jackson, C.L., **Taruscio, D.,** Baldini, A., Ward, D.C., Housman, D.E.
Generation and characterization of a human chromosome 9 cosmid library
(1992) Somatic Cell and Molecular Genetics, 18 (3), pp. 269-284.
DOI: 10.1007/BF01233863

129) Fountain, J.W., Karayiorgou, M., **Taruscio, D.,** Graw, S.L., Buckler, A.J., Ward, D.C., Dracopoli, N.C., Housman, D.E.
Genetic and physical map of the interferon region on chromosome 9p
(1992) Genomics, 14 (1), pp. 105-112.
DOI: 10.1016/S0888-7543(05)80290-3

130) Nguyen, T., Bard, J., Jin, H., **Taruscio, D.,** Ward, D.C., Kennedy, J.L., Weinshank, R., Seeman, P., O'Dowd, B.F.
Human dopamine D5 receptor pseudogenes
(1991) Gene, 109 (2), pp. 211-218.
DOI: 10.1016/0378-1119(91)90611-E

131) **Taruscio, D.,** Manuelidis, L.
Integration site preferences of endogenous retroviruses
(1991) Chromosoma, 101 (3), pp. 141-156.
DOI: 10.1007/BF00355364

132) **Taruscio, D.,** Albedi, F.M., Bagnato, R., Pauluzzi, S., Francisci, D., Cavaliere, A., Donelli, G.
Increased reactivity of laminin in the basement membranes of capillary walls in AIDS brain cortex
(1991) Acta Neuropathologica, 81 (5), pp. 552-556.
DOI: 10.1007/BF00310137

133) Caiazza, S., **Taruscio, D.,** Ciaralli, F., Crateri, P., Chistolini, P., Bedini, R., Colangelo, P., Pintucci, S.
Evaluation of an experimental periodontal ligament for dental implants
(1991) Biomaterials, 12 (5), pp. 474-478.
DOI: 10.1016/0142-9612(91)90145-Z

134) Malchiodi Albedi, F., Cassano, A.M., Ciaralli, F., **Taruscio, D.,** Giuliani, A., Donelli, G.
Ultrastructural immunolocalization of laminin and fibronectin in human large intestinal mucosa
(1990) Journal of Submicroscopic Cytology and Pathology, 22 (1), pp. 153-158.

135) Albedi, F.M., Ciaralli, F., **Taruscio, D.,** Giuliani, A.
Ultrastructure of the absorptive cell glycocalyx in hyperplastic colonic polyps after staining with Alcian Blue and high iron diamine
(1989) The Histochemical Journal, 21 (5), pp. 285-288.
DOI: 10.1007/BF01757181

136) Albedi, F.M., Cassano, A.M., Ciaralli, F., **Taruscio, D.,** Donelli, G.
Ultrastructural identification of sulphated glycoconjugates in the Golgi apparatus in human colonic absorptive cells
(1989) Histochemistry, 92 (1), pp. 73-79.
DOI: 10.1007/BF00495020

137) Gritti, F.M., Raise, E., Gualandi, G., Bonazzi, L., Martuzzi, M., Schiattone, M.L., Di Pede, B., Gallo, R., Rivano, M.T., **Taruscio,** D., Pileri, S.
A clinical-immunological evaluation of AIDS cases and related syndromes
(1987) Journal of Experimental Pathology, 3 (4), pp. 723-736.

138) Pileri, S., Rivano, M.T., Gobbi, M., **Taruscio, D.,** Lennert, K.
Neoplastic and reactive follicles within B-cell malignant lymphomas. A morphological and immunological study of 30 cases

(1985) Hematological Oncology, 3 (4), pp. 243-260.
DOI: 10.1002/hon.2900030404

139) Pileri, S., Mazza, P., Rivano, M.T., Martinelli, G., Cavazzini, G., Gobbi, M., **Taruscio, D.,** Lauria, F., Tura, S.
Malignant histiocytosis (true histiocytic lymphoma): Clinicopathological study of 25 cases
(1985) Histopathology, 9 (9), pp. 905-920.

140) Fasola, G., Fanin, R., Gherlinzoni, F., Galieni, P., **Taruscio, D.,** Frezza, G., Mazza, P., Pileri, S., Baccarani, M.
Serum LDH concentration in non-Hodgkin's lymphomas. Relationship to histologic type, tumor mass, and presentation features
(1984) Acta Haematologica, 72 (4), pp. 231-238.

1.2 capitoli di libri

1. Taruscio D, Gentile AE, De Santis M, Ferrelli RM, Frazzica RG, Iskrov G, Stefanov R "National Plans on Rare Diseases" Advances in Predictive, Preventive and Personalised Medicine, Volume 6, 2015, pp 1-22

2. Taruscio D, Razeto S, De Santis M (a cura di) "Sesto concorso artistico-letterario Il Volo di Pègaso.Raccontare le malattie rare:parole e immagini Io credo...". Catalogo opere, edito da Istituto Superiore di Sanità, Roma 2014

3. Taruscio D, Gentile AE, De Santis M, Ferrelli R, Iskrov G, Stefanov R. "National Plans on rare diseases", in Meral Özgüç (Editor) "RARE DISEASES: INTEGRATIVE PPPM APPROACH AS THE MEDICINE OF THE FUTURE", Series: Advances in Predictive, Preventive and Personalised Medicine, Springer (in corso di pubblicazione nel 2013).

4. Taruscio D, Razeto S, De Santis M (a cura di) "Quinto concorso artistico-letterario Il Volo di Pègaso.Raccontare le malattie rare:parole e immagini. L'attesa". Catalogo opere, edito da Istituto Superiore di Sanità, Roma 2013.
5. Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Istituto Psicoanalitico Ricerche Sociali (a cura di) "Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani". Autori: Bracalenti R, Danese F, De Santis M, De Santis P, Gentile AE, Mastropasqua I, Polizzi A, Taruscio D. Monografia. Edup, Roma 2011. [cfr.pp.244]
6. De Santis M, Gentile AE, Polizzi A, Taruscio D. Telefono Verde Malattie Rare: fotografie dei bisogni emergenti. In: Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Istituto Psicoanalitico Ricerche Sociali (a cura di), Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani. Monografia. Edup, Roma 2011 [pp. 34-65]
7. De Santis M, Gentile AE, Taruscio D. Auto mutuo aiuto: l'esperienza del Centro Nazionale Malattie Rare. In: Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Istituto Psicoanalitico Ricerche Sociali (a cura di), Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani. Monografia. Edup, Roma 2011 [pp. 108-110]
8. De Santis M, Gentile AE, Polizzi A, Taruscio D. Appendici:
- Breve excursus sulle normative europee in tema di malattie rare.
- "L'Abbecedario": risposte dalla A alla Z.
- Le Leggi "anno per anno".
- Numeri verdi & website.

   In: Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Istituto Psicoanalitico Ricerche Sociali (a cura di), Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani. Monografia. Edup, Roma 2011. [pp. 141-242]
9. Taranto M, Taruscio D. "CONTROVENTO. I malati rari raccontano solitudine e coraggio". Health Communication editore. Roma, 2010
10. Floridia G., Taruscio D. Fattori genetici e fattori ambientali. Capitolo in "Infanzia e ambiente" (I. Figà-Talamanca & A.Mantovani, eds.). Verduci Editore, Roma 2004, pp 265-277
11. D. Taruscio, V. Falbo, G. Floridia, C. Marongiu, T. Niglio, P. Salerno, M. Seyoum Ido, Salvatore M. Il Centro Nazionale malattie rare. Saggi - Child Development & Disabilities. Istituto Scientifico "Eugenio Medea". Vol XXVIII. N-1/2002 quarterly pp. 11-18
12. Taruscio D. Test genetici: aspetti sanitari, sociali ed etici. Capitolo in «Lezioni di Bioetica» (G. Berlinguer & B. Morcavallo, eds). Edizioni Centro Stampa di Ateneo (CSA) dell'Università «La Sapienza», Roma, 2000.
13. Benagiano G, Taruscio D. Lotta alle malattie rare. Strategie necessarie e possibili. Capitolo del Libro "Malattie rare e farmaci orfani", Edizioni ETS, 2000, pag. 91-95
14. Taruscio D. Fluorescence in situ hybridization on tissues. Capitolo pubblicato in: INSERM - 84 Atelier de Formation. Fluorescence in situ hybridization in molecular cytogenetics and cell biology, pag. 1-3, 1996.
15. Taruscio D. Ibridazione in situ non radioattiva: basi teoriche e metodologiche per la identificazione di geni a singola copia. Capitolo pubblicato nel Volume "Analisi e quantificazione dell'immagine. Metodi in Neuroscienze" (Hesperia Hospital-Modena), 1995, pg. 48-57.
16. Taruscio D. Analisi genica su metafasi e nuclei interfasici mediante ibridazione in situ a fluorescenza: implicazioni diagnostiche. Capitolo pubblicato nel Volume "Tecniche di Biologia Molecolare" (Hesperia Hospital-Modena),1993, pg. 117-126.
17. Taruscio D. Ibridazione in situ fluorescente in patologia tumorale umana. In: Microscopia e analisi delle immagini. Celli RM & Vestri S (eds). CNR, Pisa, 1993, pag. 131-132.
18. Caiazza S., Pintucci S., Taruscio D., Formisano G., Donelli G. Biomaterial centered infection of the transcutaneous Pintuccis keratoprosthesis. Biomaterials in ophthalmology. An interdisciplinary approach.

Capitolo pubblicato nel Volume "Biomaterials in Ophthalmology. An interdisciplinary approach". R. Caramazza & P. Versura Editors. Bologna 1990, pg. 157-163

19. Pileri S., Gerdes J., Rivano M. T., Gobbi M., Taruscio D., Mazza P., Tura S., Stein H. Linfoma istiocitico vero e linfomi a cellule attivate. Capitolo pubblicato nel Volume "XII Corso Nazionale di Aggiornamento in Ematologia Clinica". Società Editrice Esculapio (Bologna), pg. 519-548.
20. Sommariva F., Tonielli E., Raducci A., Rivano M.T., Taruscio D., Pileri S. Principi tecnici della biopsia linfoghiandolare. Capitolo pubblicato nel Volume "XII Corso Nazionale di Aggiornamento in Ematologia Clinica". Società Editrice Esculapio (Bologna), 1986, pg. 461-489.
21. Pileri S., Rivano M. T., Gobbi M., Bertarelli C., Milani M., Taruscio D., Mazza P., Martinelli G. Linfomi maligni non-Hodgkin. Dalla tecnica alla diagnostica. Testo universitario monografico, edito da Società Editrice Esculapio (Bologna), 1985, pg. 1-133.
22. Pileri S., Rivano M.T., Bertarelli C., Taruscio D. Quadri da reazione iperimmune. Capitolo pubblicato nel Volume "Ematologia Clinica". Esculapio Editrice (Bologna), 1984, pg. 51-70.
23. Pileri S., Rivano M. T., Gobbi M., Milani M., Taruscio D., Bertarelli C, Martinelli G. Linfomi maligni non-Hodgkin: dalla tecnica alla diagnostica. Monografia realizzata in occasione del IV Congresso Nazionale S.A.P.O.I, 1984, pg. 1-55.

Categoria 2) ATTIVITÀ ISTITUZIONALE

2.1. 1 Stato Matricolare: per la Carriera e Servizi prestati si allega lo Stato Matricolare (N. 2178) in cui l'ISS attestano i seguenti servizi prestati (vedi allegato n 3):

- 9 Febbraio 1988 al 3 Dicembre 1991 - Nominata Assistente Tecnico al'ISS
- 23 Febbraio 1988 - Assunta in servizio all'ISS
- 4 Dicembre 1991 Nominata Ricercatore all'ISS
- 29 Aprile 1998 Nominata Direttore del Reparto di Istopatologia del Laboratorio di Ultrastrutture dell'ISS
- 10 Maggio 2005 Assunto servizio con il Profilo di Dirigente di Ricerca dell'ISS
- 10 Giugno 2005 Nominata Direttore del Reparto Malattie Rare dell'ISS
- 31 luglio 2008 ad oggi Conferito incarico di Direttore del Centro Nazionale Malattie rare dell'ISS

2.1. 2 L'attività istituzionale della dr.ssa Taruscio è pubblicata nel Rapporto Istisan 15/18 – Intero volume; attività a sua volta inserita nella relazione annuale dell'ISS e presentata in Parlamento al Consiglio dei Ministri per l'approvazione dei bilanci ISS. (vedi allegato n 2)

2.2.1 Compiti istituzionali:

2.2.1.1) Responsabile scientifico del Registro Nazionale Malattie Rare

Il 29 luglio 1999 la Dr.ssa D. Taruscio ha ricevuto l'incarico di Responsabile Scientifico del Progetto di attività scientifica (Cap. 505) "Registro Nazionale Malattie Rare", con il compito di :

a) Realizzare il Registro Nazionale Malattie Rare che ha i seguenti obiettivi:

- stimare incidenza e prevalenza delle malattie rare sul territorio nazionale
- ipotizzare cause e fattori di rischio associati alle malattie rare
- rilevare i percorsi diagnostici-terapeutici dei pazienti ed i tempi di latenza tra esordio della sintomatologia ed effettuazione della diagnosi
- promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici

b) contribuire alla costruzione della Rete Nazionale Malattie Rare Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare (D. M. 279/2001):
questa attività è stato realizzato mediante collaborazione continua e permanente con : Ministero della Salute, Consiglio Superiore di Sanità, Regioni
Tavolo Permanente per il monitoraggio e la sorveglianza delle malattie rare (Conferenza Stato-Regioni)

Nel corso degli anni, l'attività del Registro nazionale sono state incentrate :
i. realizzazione di un software web-based per la raccolta dei dati provenienti dalle strutture regionali, preposte alla raccolta dei dati di pazienti con malattie rare;
ii. organizzazione e realizzazione di numerosi Corsi di formazione, workshop e riunioni di lavoro (organizzati anche a livello residenziale nelle Regioni che ne hanno fatto richiesta), per operatori sanitari al fine di favorire la raccolta e l'invio dei dati al Registro nazionale;
iii. partecipazione attiva al Tavolo Permanente per il monitoraggio e la sorveglianza delle malattie rare (Conferenza Stato-Regioni) per concordare data set, modalità di raccolta dei dati, codifica, ecc.

iv. Organizzazione di Convegni annuali su "Registro nazionale e registri regionali delle malattie rare" all'Istituto Superiore di Sanità
v. Partecipazione a numerosi Convegni, corsi, workshop ed iniziative regionali, nazionali ed internazionali
vi. Collaborazione continua e permanente con le Associazioni dei pazienti (iniziative di empowerment, corsi di formazione, convegni etc.)

2.2.1.2) Coordinamento nazionale dei Registri regionali delle malformazioni congenite (sin dal 1998 ad oggi): coinvolge i registri interregionali, regionali e locali esistenti. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.3) Coordinatore del Network Italiano per la promozione dell'acido folico per la riduzione dei difetti congeniti (in particolare i difetti del tubo neurale, es. la spina bifida), da Aprile 2004 a oggi.
Il Network coinvolge numerose strutture, pubbliche e private, inclusi i Registri regionali delle malformazioni congenite, distribuite sul territorio nazionale. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.4) Responsabile scientifico e coordinatore del Programma nazionale Controllo esterno di qualità dei test genetici (dal 2001 ad oggi)
Il programma coinvolge ad oggi piu' di 100 strutture sanitarie, pubbliche e private, distribuite su tutto il territorio nazionale che utilizzano i test genetici per la diagnosi di malattie rare. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.5) Responsabile scientifico Progetto nazionale di ricerca, art.12 D.L. 502/92, "Test genetici: dalla ricerca alla clinica" (2003 - 2004)
Questo progetto ha previsto il controllo esterno di qualità nei laboratori di genetica, e lo sviluppo di test genetici per specifiche malattie rare. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.6) Dal 2000-2009 la dr.ssa D. Taruscio è stata designata dal Ministro della Salute Rappresentante per lo stato italiano al Comitato dei prodotti medicinali orfani (COMP) istituito all'Agenzia europea dei medicinali (EMEA / EMA) Londra.
Per tutto il periodo in carica, la dr.ssa Taruscio ha partecipato alle riunioni mensili per la designazione di Prodotti Medicinali Orfani .
L'attività del I triennio è documentata nel Report "The European Agency for the Evaluation of Medical Products. Report on the first 3-yaer mandate of the Committee for Orphan Medical Products (COMP). April 2000 - April 2003. EMEA 2003

2.2.1.7) Dal 2002 ad oggi la dr.ssa D. Taruscio, in qualità di Membro ISS, al Tavolo Permanente Interregionale per la sorveglianza e monitoraggio delle malattie rare, presso la Conferenza Stato-Regioni.

2.2.1.8) Da Dicembre 2003 ad oggi è responsabile scientifico di un Accordo bilaterale con i National Institutes of Health (USA), in particolare con l'Office For Rare Diseases Research, nel quadro degli accordi di collaborazione scientifica Italia-USA. Tutte le attività realizzate sono rese pubbliche mediante pubblicazioni, Corsi e Convegni.

2.2.1.9) Partecipa alle attività del Consiglio Superiore di Sanità, in qualità di esperto dell'ISS.

I risultati delle attività istituzionali sono pubblicati in:

Reports

1. The European Agency for the Evaluation of Medical Products. Report on the first 3-yaer mandate of the Committee for Orphan Medical Products (COMP). April 2000 - April 2003. EMEA 2003
2. Towards quality assurance and harmonisation of genetic testing services in the EU. A synthesis report prepared by Dolores Ibarreta, Anne-Katrin Bock, Christoph Klein, Emilio Rodriguez-Cerezo, based on studies conducted by Elisabeth Dequeker, Jean -Jacquen Cassiman, Herman Nys, Ingrid Dreezen (Center for Human Genetics, Belgium)
3. Robert Elles, Simon Patton (EMQN, UK) Kieron Flanagan, Steven Glynn (PREST, UK) Domenica Taruscio (ISS, Italy) Francesc Palau (CSIC, Spain). September 2003. Joint Research Centre European Commision
4. European Platform for Patients' Organisations, Science and Industry (EPPOSI). Report Of the third EPPOSI-WORKSHOP on rare disease therapy development and partnering - from research to devolopment & from bottlenecks to solutions. Rome 24-25 october 2002

5. D.Taruscio. Linee guida per test genetici. Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le biotecnologie. Presidenza del Consiglio dei Ministri Dipartimento per l'informazione e l'editoria. Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato - Roma 1999
6. Relazione sullo stato sanitario del Paese 2003-2004 Ministero della Salute, Direzione Generale del Sistema Informativo Roma, 2006
7. Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2005-2006. Capitolo malattie rare 29 marzo 2008
8. Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2007-2008. 10 dicembre 2009
9. Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2009-2010. 13 dicembre 2011
10. Relazione sullo stato sanitario del Paese 2011. 11 dicembre 2012
11. Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2012-2013. 18 dicembre 2014.

Rapporti ISTISAN

1. Taruscio D. Centro Nazionale Malattie Rare: dalla ricerca alle azioni nazionali e alle collaborazioni internazionali. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015 (Rapporti ISTISAN 15/18). v, 210 p.
2. Y Kodra, G Ferrari, P Salerno, A Rocchetti, D Taruscio
Il Registro Nazionale e i Registri Regionali e Interregionali delle malattie rare Rapporto 2001-2012. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015 (Rapporti ISTISAN 15/16)
3. Taruscio D. Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011 (Rapporti ISTISAN 11/20)
4. Floridia G, Censi F, Lanni S, Marra M, Falbo V, Taruscio D. Cytogenetic and molecular analysis of rare salivary gland tumors. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010, (Rapporti ISTISAN 10/02). p.148-150.
5. Cerone R, De Felice M, Di Lauro R, Medda E, Persani L, Taruscio D, Tonacchera M, Bianchi F, Minichilli F, Olivieri A. Development of an epidemiological and molecular integrated approach for the prevention of congenital hypothyroidism. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02). p.170-172.
6. Caprini E, Sampogna F, Perez M, Visentini M, Cristofoletti C, Arcelli D, Fadda P, Citterich MH, Tocco V, Magrelli A, Censi F, Torreri P, Frontani M, Scala E, Lombardo GA, Taruscio D, Fiorilli M, Russo G. Genetic and clinical aspects of rare lymphomas. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02). p.142- 144.
7. Castiglia D, D'Alessio M, De Luca N, Di Pietro C, Sampogna F, Tabolli S, Colombi M, El-Hachem M, Salerno P, Taruscio D, Zambruno G. Inherited epithelial adhesion diseases: development and validation of diagnostic tools and guidelines, and assessment of quality of life. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02). p.162- 164.
8. Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02).
9. Salvatore M, Magrelli A, Viganotti M, Tosto F, Azzalin G, Antoccia A, Di Masi A, Devito R, Lorenzetti S, Maranghi F, Macino G, Mantovani A, Tanzarella C, Taruscio D. Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis. A pilot project integrating data collection and experimental studies: the hepatoblastoma experience. In: Taruscio D, Salvatore M, ed. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (Rapporti ISTISAN 10/02). p.56-58.
10. Taruscio D, Salvatore M. ISS-NIH collaborative programme on rare diseases: reports of the projects Rapporto ISTISAN 10/2. Istituto Superiore di Sanità
11. Kodra Y, Divona L, Giustini S, Porciello R, Calvieri S, Taruscio D. Health related quality of life in patients affected by neurofibromatosis 1: a cross sectional study performed in NEPHIRD project.
Rapporti ISTISAN 08/11:160. Istituto Superiore di Sanità.
12. Taruscio D, Loizzo A, Pierannunzio D, Trama A, Loizzo S, Ferrari G. The Italian orphan drugs national register.
Rapporti ISTISAN. 08/11:158. Istituto Superiore di Sanità.
13. Taruscio D, Falbo V, Pulciani S, Floridia G, Salvatore M, Salerno P, Agazio E, Kodra Y, Dentamaro M, Censi F, Tosto F, Palmieri S, Loizzo A, Pierannunzio D, Trama A, Loizzo S, Izzo D, Salvo F, Vincenti G, Gnessi F, Ferrari G. Activities of the Italian national centre for rare diseases.
Rapporti ISTISAN 08/11:155-157. Istituto Superiore di Sanità.
14. Pulciani S, Marsico G, Agazio E, Salvo F, Salerno P, Kodra Y, Petrigliano R, De Mei B, Luzi AM, Colucci A, Ceccarini A, Calicchia MC, Italian Patient's Associations for Rare Diseases, Taruscio D. Sharing experiences and expertises: effective communication in rare diseases.
Rapporti ISTISAN. 08/11:152-153. Istituto Superiore di Sanità.

15. Loizzo S, Guarino I, Taruscio D, Loizzo A. A new powerful tool to study mitochondrial function in metabolic diseases.
Rapporti ISTISAN 08/11:144. Istituto Superiore di Sanità.
16. Dentamaro M, Taruscio D. Guidelines for rare diseases.
Rapporti ISTISAN 08/11:137. Istituto Superiore di Sanità.
17. Berardinelli F, Di Masi A, Salvatore M, Fiorini C, Banerjee S, Plebani A, Taruscio D, Tanzarella C, Antoccia A. Telomere dysfunctions and chromosomal radiosensitivity in two patients with a nijmegen brekage syndrome-like phenotype.
Rapporti ISTISAN. 08/11:133. Istituto Superiore di Sanità.
18. Kodra Y, Trama A, Taruscio D. Assessment on patients'needs: result of NEPHIRD survey.
Rapporti ISTISAN 08/11:98-101. Istituto Superiore di Sanità.
19. Marsico G, Salvo F, Taruscio D. Narrative medicine: a right and a different epidemiology.
Rapporti ISTISAN. 08/11:91-94. Istituto Superiore di Sanità.
20. Falbo V, Floridia G, Taruscio D. Quality assurance of genetic tests: the italian national project.
Rapporti ISTISAN. 08/11:53-57. Istituto Superiore di Sani
21. Taruscio D, Kodra Y, Salerno P, Agazio E. Italian national register for rare diseases.
Rapporti ISTISAN. 08/11:29-30. Istituto Superiore di Sanità.
22. Taruscio D, Agazio E, Salerno P, Pavia C. Primary prevention: the model o folic acid.
Rapporti ISTISAN. 08/11:5-8. Istituto Superiore di Sanità.
23. Kodra Y, Patriarca V, Pulciani S, Trama A, Taruscio D, ed. International conference of the Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD). Istituto Superiore di Sanità. Rome, September 20-23, 2006. Proceedings.
Rapporti ISTISAN. 08/11. Istituto Superiore di Sanità
24. Registro Nazionale Malattie Rare: malformazioni congenite e acido folico
A cura di A. Pierini, F. Bianchi, P. Salerno e D. Taruscio
Rapporti ISTISAN 06/34. Istituto Superiore di Sanità.
25. P. Salerno, E. Agazio, D. Taruscio. Epidemiologia e malattie rare. Materiale didattico.
Rapporti ISTISAN 05/11. Istituto Superiore di Sanità.
26. D. Taruscio. Folic acid: from research to public health practice. Report of a working group convened by WHO Europe and the Istituto Superiore di Sanità (Rome, Italy) on Policies for the Prevention of Congenital Disorders. Rapporti ISTISAN 04/26. Istituto Superiore di Sanità.
27. E. Agazio, P. Salerno, D. Taruscio. Servizi socio-sanitari: dalla legge 833 alla devolution. Materiale didattico. Rapporti ISTISAN 04/18. Istituto Superiore di Sanità.
28. D. Taruscio, P. Salerno. Le malattie rare in età pediatrica. Rapporti ISTISAN 03/43. Istituto Superiore di Sanità
29. E. Calzolari, D. Taruscio. La qualità in genetica per una genetica di qualità. Rapporti ISTISAN 03/38. Istituto Superiore di Sanità
30. F. Bianchi, D. Taruscio. Registro nazionale malattie rare. Epidemiologia di 44 malformazioni congenite rare in Italia.
Rapporti ISTISAN 02/36. Istituto Superiore di Sanità
31. Mantovani, A.V. Stazi, D. Taruscio. Interazioni geni e ambiente: folati e malformazioni congenite. Rapporti ISTISAN 02/26. Istituto Superiore di Sanità
32. D. Taruscio. X Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio. Istituto Superiore di Sanità, Roma 21 maggio 1999. Rapporti ISTISAN 99/31. Istituto Superiore di Sanità
33. D. Taruscio. IX Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio. Istituto Superiore di Sanità, Roma 5 giugno 1998. Rapporti ISTISAN 98/21. Istituto Superiore di Sanità

ISTISAN Congressi

1. Convegno. Prevenzione primaria delle malformazioni congenite e screening neonatale esteso. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 24 novembre 2011. Riassunti
Roma, 13 dicembre 2013
Granata O, Carbone P, Taruscio D. 2013
ISTISAN Congressi 13/C7
2. Convegno. Prevenzione primaria delle malformazioni congenite. Network Italiano Promozione Acido Folico. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 24 novembre 2011. Riassunti. A cura di Domenica Taruscio, Orietta Granata e Pietro Carbone 2011
I STISAN Congressi 11/C6
3. Gentile AE, Luzi I, Taruscio D, ed. 3. Convegno Nazionale Medicina narrativa e malattie rare. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 13 giugno 2011. Abstract book. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011. (ISTISAN Congressi 11/C2).

4. Gentile AE, Taruscio D Medici di medicina generale e malattie rare: conoscenze, vissuti e bisogni - ISTISAN Congressi
5. Caputo A, Taruscio D Un'analisi emozionale delle illness stories di soggetti con diagnosi di malattia rara ISTISAN Congressi
6. Ruggeri S, Buonocore P, Aguzzi A, Salvatore M, Pierannunzio D, Taruscio D. Consumo di alimenti ricchi in folati negli adolescenti italiani. Risultati del programma di educazione alimentare: "Folati: mattoni per la vita!". In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.21-22.
7. Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6).
8. Granata O, Carbone P, Barbina D, Bonciani M, De Vita L, Di Filippo F, Guerrera D, Mazzaccara A, Torsello A, Guerra R, Taruscio D. Il contributo della formazione a distanza nella promozione attiva dell'acido folico per la prevenzione di difetti congeniti: risultati di un follow-up sulle attitudini e i comportamenti degli operatori sanitari. In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.18-19.
9. Carbone P, Granata O, Barbina D, Bonciani M, De Vita L, Di Filippo F, Guerrera D, Mazzaccara A, Torsello A, Guerra R, Taruscio D. Stato delle conoscenze degli operatori sanitari sulla prevenzione di difetti congeniti con acido folico: le evidenze scaturite da un corso e-learning. In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.15-16.
10. D'Incau P, Farion M, Carbone P, Carreri A, Conforti A, Iacono D, Patuzzi B, Sanseverino A, Taruscio D. Promozione attiva dell'acido folico nelle farmacie territoriali del Veneto: conoscenze, attitudini e comportamenti delle donne intervistate. In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.13-14.
11. Taruscio D, Carbone P. Sviluppo di strategie trans-nazionali per la sorveglianza e la prevenzione delle malformazioni congenite: la joint action EUROCAT. In: Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno congiunto Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e Coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 26 novembre 2010. Riassunti. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2010. (ISTISAN Congressi 10/C6). p.3-6.
12. 08/C10 - Vichi M, Vanacore N, Conti S, Frova L, Lispi L, Salerno P, Taruscio D, Masocco M. Amyotrophic lateral sclerosis in Italy: prevalence and incidence based on administrative data sources. 2008. 08(C10):143.
13. 08/C10 - Taruscio D, Salerno P, Vanacore N, Pierannunzio D. The Italian national registry of amyotrophic lateral sclerosis. 2008. 08(C10):138.
14. 08/C10 - Taruscio D, Antoccia A, Azzalin G, Devito R, Di Masi A, Lorenzetti S, Macino G, Magrelli A, Mantovani A, Maranghi F, Moracci G, Nicolai S, Tanzarella C, Salvatore M, Tassinari R, Tosto F, Viganotti M. Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies. 2008. 08(C10):136-137.
15. 08/C10 - Maranghi F, Lorenzetti S, D'Ambrosio A, Lagatta V, Marcoccia D, Moracci G, Tassinari R, Salvatore M, Viganotti M, Tosto F, Romeo A, Di Masi A, Antoccia A, Nicolai S, Magrelli A, Azzalin G, Devito R, Eusepi A, Di Virgilio A, Taruscio D, Macino G, Tanzarella C, Mantovani A.
Toward the establishment of a chemically-induced mouse model of hepatoblastoma. 2008. 08(C10):87-88.
16. 08/C10 - Mantovani A, Baldi F, Taruscio D. Folic acid excess: health risks evidence? 2008. 08(C10):86.
17. 08/C10 - Luzi AM, Colucci A, De Mei B, Gallo P, Cattaneo C, Petrigliano R, Iacono D, Sanseverino A, Italian Patient's Associations for Rare Diseases, Taruscio D. Needs of people involved in rare diseases.2008. 08(C10):84-85.
18. 08/C10 - Loizzo S, Loizzo A, Masocco M, Nisticò L, Salerno P, Taruscio D, Vanacore N, Vichi M. Proposal for an integrated approach to rare diseases: a study between basic laboratory models and clinical epidemiology in amyotrophic lateral sclerosis (ALS). 2008. 08(C10):82-83.
19. 08/C10 - Grandolfo M, Taruscio D, Mantovani A, Brescianini S, Carbone P, Salvatore M. Neural tube defects and folic acid: an integrated, evidence-based approach to primary prevention in the Italian context. 2008. 08(C10):72-73

20. 08/C10 - Floridia G, Censi F, Marra M, Lanni S, Foschini MP, Falbo V, Taruscio D. Characterization of genetic and cytogenetic alterations in salivary gland tumors. 2008. 08(C10):58.
21. 08/C10 - Falbo V, Floridia G, Salvatore M, Marra M, Tosto F, Censi F, Taruscio D. The Italian External Quality Assessment (EQA) in genetic tests: the VI EQA scheme. 2008. 08(C10):54.
22. 08/C10 - Di Masi A, Nicolai S, Salvatore M, Viganotti M, Tosto F, Lorenzetti S, Maranghi F, Tassinari R, Azzalin G, Magrelli A, Mantovani A, Taruscio D, Macino G, Tanzarella C, Antoccia A. Characterization of Wnt/ß-catenin pathway, IGF-2 methylation status, mir profiles and cell signalling in hepatocarcinoma and hepatoblastoma cell lines. 2008. 08(C10):51-52.
23. 08/C10 - Cerone R, De Felice M, Di Lauro R, Medda E, Persani L, Taruscio D, Tonacchera M, Olivieri A. Development of an epidemiological and molecular integrated approach for the prevention of congenital hypothyroidism: preliminary results. 2008. 08(C10):33-34.
24. 08/C10 - Castiglia D, Castori M, Covaciu C, D'Alessio M, Uras C, Tabolli S, Colombi M, El-Hachem M, Salerno P, Taruscio D, Zambruno G. Inherited epidermolysis bullosa: molecular findings, diagnostic guidelines and quality of life evalutation. 2008. 08(C10):31-32
25. 08/C10 - Caprini E, Sampogna F, Vicentini M, Tocco V, Fadda P, Quinti I, Carbonari M, Frontani M, Lombardo GA, Abeni D, Taruscio D, Fiorilli M, Russo G. Genetic and clinical aspects of rare lymphomas. 2008. 08(C10):25-26.
26. 08/C9 - Carbone P, Kodra Y, Salerno P, Granata O, Salvatore M, Pierannunzio D, Trama A, Mazzaccara A, Mannucci F, Paolini MR, Ruggeri S, Ugolini G, Taruscio D. Messa a punto di una strategia per la prevenzione primaria dei difetti congeniti mediante acido folico e folati. 2008. 08(C9):34-35
27. 08/C9 - Pierannunzio D, Vichi M, Masocco M, Taruscio D. Spina bifida in Italia: utilizzo dell'archivio delle schede di dimissione ospedaliera (SDO) e confronto con altre fonti di dati. ISTISAN Congressi. 2008. 08(C9):26-27.
28. 08/C9 - Pierini A, Minichilli F, Calzolari E, Rivieri F, Taruscio D, Bianchi F. Registri malformazioni congenite della Toscana e dell'Emilia Romagna: aggiornamento sulla sorveglianza dei difetti del tubo neurale. 2008. 08(C9):24-25.
29. 08/C9 - Salvatore M, Pierannunzio D, Trama A, Carbone P, Ruggeri S, Turrini A, Ugolini G, Giannelli C, Ferraroni A, Luzi I, Serra MA, Sanseverino A, Gentile AE, De Santis M, Iacono D, Taruscio D. "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. 2008. 08(C9):19-20.
30. 08/C9 - Taruscio D, Carbone P, ed. Convegno Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria dei difetti congeniti. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 17 ottobre 2008. Riassunti. 2008. 08(C9).
31. 08/C8 - Salvatore M, Falbo V, Floridia G, Censi F, Tosto F, Marra M, Taruscio D. The Italian external quality assessment scheme in molecular genetic testing coordinated by the National Centre for Rare Diseases. 2008. 08(C8):77.
32. 08/C7 - Magrelli A, Salvatore M, Azzalin G, Devito R, Macino G, Mantovani A, Tanzarella C, Taruscio D. MicroRNA and rare tumors: the hepatoblastoma example. 2008. 08(C7):126
33. 08/C7 - Taruscio D, Trama A. Challenges for translational research in rare diseases: the E-Rare experience. 2008. 08(C7):29
34. 07/C8 - Workshop. Rare Diseases and Orphan Drugs. Rome, November 7-8, 2007. Abstract book. Edited by Domenica Taruscio and Marco Salvatore 2007, xv, 134 p.
35. 07/C6 - Workshop annuale del Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. Istituto Superiore di Sanità. Roma, 5 ottobre 2007. Riassunti. A cura di Domenica Taruscio e Marco Salvatore 2007 vi, 52 p.
36. A.M.Vaccaro, S. Salvati, D. Taruscio. II Congress on Rare Diseases. Genetic disorders related to dysfunction of cellualar organelles. Istituto Superiore di Sanita' November 20-22, 2000. ISTISAN CONGRESSI 69

NOTIZIARIO dell'Istituto Superiore di Sanità

1. Fauci A, De Virgilio G, Ferro Allodola V, Taruscio D. Valutare la qualità percepita della formazione professionale in sanità: uno studio pilota. Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità 2011;24(03):11-15.
2. Taruscio D, Razeto S, De Castro P, ed. Il volo di Pègaso. Secondo concorso artistico-letterario. Raccontare le malattie rare: parole e immagini "Oltre l'ignoto". Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità 2010;23(1 Suppl 1):1-257.
3. De Castro P, Taranto M, Taruscio D. Giornata mondiale di sensibilizzazione sulle malattie rare. Primo concorso artistico-letterario "Il volo di Pègaso". Roma, Istituto Superiore di Sanità, 27 febbraio 2009. Notiziario dell'Istituto superiore di sanità. 2009;22(03):11-15.
4. De Castro P, Taruscio D, ed. Primo concorso artistico-letterario. Il volo di Pegaso. Raccontare le malattie rare: parole e immagini. Annali dell'Istituto superiore di sanità. 2009;44(Suppl. 4).

5. F. Capozzoli, F. Censi, M. De Santis, V. Falbo, G. Floridia, T. Lopez, I. Luzi, M.a Marra, G. Novelli, A. Polizzi, M. Salvatore, A. Sanseverino, M. Antonietta Serra, F. Tosto, A. Trama, M. Volta, D. Taruscio. Malattie rare e farmaci orfani
a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 21 n.11 Supplemento 1 – 2008
6. F. Capozzoli, P. Carbone, E. Castronuovo, E. Ceriani, D. Di Lallo, C. Giannelli, D. Iacono, E. Lacorte, T. Lopez, A. Magrelli, G. Marsico, G. Novelli, A. Polizzi, D. Pierannunzio, M. Posada De La Paz, M. Salvatore, A. Trama, G. Zambruno, D. Taruscio.
Malattie rare e farmaci orfani
a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 21 n.9 Supplemento 1 – 2008
7. G.Baraldo, L. Barcella, L. Beccaria, A. Citterio, E. Daina, C. Giannelli, O. Granata, D.Iacono, B. Ene-Iordache, E. Lacorte, T. Lopez, G. Marsico, A. Petrova, P. Salerno, M. Salvatore, P. Sergi, R. Stefanov, A. Trama, G. Traversa e D. Taruscio
Malattie rare e farmaci orfani
a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 21 n.6 Supplemento 2 – 2008
8. S. Baldovino, P. Carbone, C. Giannelli, D. Iacono, E. Lacorte, G. Laviola, M. Maspoli, D. Pierannunzio, S. Pulciani, L. Ricceri, D. Roccatello, D. Taruscio, A. Trama.
Malattie rare e farmaci orfani
a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 21 n.3 Supplemento 1 – 2008
9. N. Garuglieri, D. Pierannunzio, S. Pulciani, P. Salerno, M. Salvatore, D. Taruscio, A. Trama. Malattie rare e farmaci orfani
a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 20 n.12 Supplemento 1 – 2007
10. D. Taruscio, E. Agazio, F. Censi, V. Falbo, G. Ferrari, G. Floridia, F. Gnessi, D. Izzo, Y. Kodra, E. Lacorte, R. Petrigliano, D. Pierannunzio, S. Pulciani, P. Salerno, M. Salvatore, F. Salvo, F. Tosto, A. Trama, G. Vincenti. Malattie rare e farmaci orfani
a cura del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità.
Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 20 n.9 Supplemento 1 – 2007
11. D. Taruscio, Y. Kodra, F. Censi, S. Bernasconi, A. Crinò, L. Gargantini, G. Grugni, L. Iughetti, L. Ragusa, A.M. Ricci. La Sindrome di Prader Willi. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 20 n.7/8 – Luglio/Agosto 2007
12. D. Taruscio, V. Falbo, M. Salvatore, E. Agazio, F. Censi, M. Dentamaro, G. Ferrari, G. Floridia, F. Gnessi, D. Izzo, Y. Kodra, A. Loizzo, S. Loizzo, S. Palmieri, D. Pierannunzio, S. Pulciani, P. Salerno, F. Salvo, F. Tosto. Attività del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 19 n.10 – Ottobre 2006
13. D. Taruscio, C. Morciano. Strategie di Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti mediante Acido Folico: Un Workshop presso L'Istituto Superiore di Sanità. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 19 n. 1 – Gennaio 2006
14. D. Taruscio, E. Agazio, P. Salerno. Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti mediante una vitamina: L'Acido Folico. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 18 n. 5 – Maggio 2005
15. 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. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 15 n. 5 – Maggio 2002
16. D. Taruscio, A. Allegritti, G. D'Agnolo, Cristina D'Ippolito, V. Falbo, G. Floridia, D. Donato, G. Grilli, N. Mancino, C. Marongiu, T.Niglio, V. Patriarca , C. Pescucci, P. Salerno, M. Seyoum Ido, M. Salvatore, M.A. Stazi, F. Tosto. Centro Nazionale Malattie Rare. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 14 n.7/8 – Luglio/Agosto 2001
17. D. Taruscio, G. Floridia. Il Convegno del mese: XII Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio". Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 14 n.5 – Maggio 2001
18. D. Taruscio, G. D'Agnolo, D. Greco. Registro nazionale delle malattie rare. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 13 n.8 – Agosto 2000
19. D. Taruscio, G. D'Agnolo. Linee guida per test genetici. Notiziario Istituto Superiore di Sanità Vol. 11 n.9 – Settembre 1998

Interrogazioni parlamentari, mozioni, ordinanze, question time e pareri dal 2009 al 2016 (Totale 134)

Anno 2009 (Totale 6)

- Interrogazione parlamentare n. 4-02718 SLA Onorevole Jannone:SLA

- Interrogazione parlamentare n.4-04869 dell'On.le Reguzzoni-MCS
- Interrogazione parlamentare n. 4-05495 dell'On.le Farina Coscioni - L'associazione tra insufficienza venosa cronica cerebro spinale e sclerosi multipla evidenziata dagli studi dei Proff. Zamboni e Salvi
- Interrogazione parlamentare n. 3-00509 del Sen. Bassoli - sindrome del QT lungo (LQTS)
- Interpellanza n.2-00353 del'Onorevole Jannone-SCM
- parere Sindrome di Sjögren (non è i.p.)

Anno 2010 (Totale 5)
- Interrogazione parlamentare n.4-03185 Sindorme di Sjögren (Sen. Dorina Bianchi)
- Interrogazione parlamentare n.4-05920 Fibromialgia (On.le Borghesi)
- Interpellanza urgente n.2-00782 MCS (On.le Mattesini ed altri)
- Interrogazione parlamentare n.5-02677 SLA (On.le Vannucci)
- Question Time SLA (On.le Di Virgilio et al.)

Anno 2011 (Totale 6)
- Question time: La polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica (CIDP). Risposta all'On. Di Biagio-Interpellanza parlamentare n. 4-06336 del Sen. Balboni-SCM
- Interrogazione parlamentare orale Malattie Rare in generale n.3-01498 (On.le Binetti)
- Interrogazione parlamentare n.4-08549 dell'on.le Pedoto –narcolessia
- Interrogazione parlamentare n.4-13328 dell'On.le Jannone-Duchenne
- Mozione parlamentare n.1-00506 dell'On.le Rizzotti – Sjögren
- Parere Regione Veneto - Autorizzazione richieste cure all'estero per pazienti pediatrici con diagnosi di "Malattia da Sensibilità Chimica Multipla (MCS)" (non è i.p.)

Anno 2012 (Totale 83)
- Interrogazione parlamentare n.4-17411 Vasculiti (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n.4-17673 Osteogenesi imperfetta
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17413 Ipoacusie e ipovisioni acquisite (sordocecità). (On.le Reguzzoni)
- Mozione n. 1-00692 Sindrome di Rett (Sen. Granaiola)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17869 Malformazione di Chiari (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17836 sindrome di Bechet (On.le Reguzzoni) Interrogazione parlamentare n. 4-17831 Porfirie epatiche acute (On.le Polledri)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18055 Malattia di Rendu-Osler-Weber
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17403 malattie oculari (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18046 Cistite interstiziale (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18007 Encefalomielite Mialgica e della Fibromialgia (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18043 Difetti congeniti (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18132 Linfangioleiomiomatosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18143 Sindrome di Rett (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18230 Mucopolisaccaridosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18241 Malformazioni Ano Rettali (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18232 Sclerosi tuberosa (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n.4-18319 sindrome di Turner (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18328 Insufficienza corticosurrenalica (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-18429 Vomito ciclico (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17619 Fibrosi polmonare idiopatica (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17509 Artrite cronica giovanile (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17511 SMA (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n.4-17564 Malattia di Charcot-Marie-Tooth1(On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare 4-17675 Malattia di Charcot Marie Tooth2 (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17674 dell'On. le Reguzzoni -Malattia di Huntington
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17618 Sindrome di Crisponi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17622 Malattia da deficit di alfa1-antitripsina
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17616 Sindrome da delezione del cromosoma 22q11.2 (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17294 Discinesia ciliare primaria (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17506 Epidermolisi bollosa (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. . 4-17512 Esostosi multiple (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17561 Intolleranza ereditaria al fruttosio (On.le Reguzzoni)

- Interrogazione Parlamentare n. 17560 Iperplasia surrenale congenita
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17617 Malattia di Lafora (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17563 Amaurosi congenita di Leber (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17620 Neuroblastoma (On. le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17562 Spasticità cerebrale (On.le Reguzzoni) Interrogazione Parlamentare n. 4-17508 Associazioni di malati aderenti a UNIAMO (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17422 Vitiligine (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17293 Sindrome di Von Hippel-Lindau
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17621 Sindrome dell' X fragile (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18633 spondilite anchilosante (On. Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18660 La sindrome di Poland (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18226 Acondroplasia (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare N° 4-17809 Syndrome di Cornelia de Lange
(On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18044 Glicogenosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18130 Leucodistrofie (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18233 Malattie metaboliche ereditarie (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. . 4-17835 Malattie reumatiche infiammatorie croniche ed autoimmuni (On. Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-18236 Mastocitosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18140 Sindrome di Moebius (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18051 Malattia di Niemann Pick (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18048 Neurofibromatosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18138 Sindrome di Prader Willi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18134 dell'Onle. Reguzzoni -sindrome di Tourette (TS)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18041 Promozione dell'attività di ricerca sulle Alopecie Areate (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. . 4-17847 Acidemia propionica (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17859 Sindrome di Ehlers Danlos (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17808 Atassia di Friedreich (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17853 Anemia Diamond-Blackfan (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 4-17962 emocromatosi ereditaria (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17798 Sindrome dell'emiplegia alternante
- (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17971 Febbri periodiche (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17846 Fibrodisplasia (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n.4-17870 Sindrome di Klinefelter (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17851 Morbo di Still (On.le Reguzzoni) Interrogazione Parlamentare n. 4-17843 Malattia di Nasu-Hakola (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17813 Paralisi sopranucleare progressiva (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare N° 4-18009 Retinoblastoma (On.le Reguzzo)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17841 (Le talassemie e la drepanocitosi
- On.le Reguzzoni e Montagnoli)
- Interpellanza n.2-01587 Emofilia (On.le Calearo)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18010 Emofilia (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n.4-17857 Monosomie 18 (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-18436 Diabete insipido centrale (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n.4-13925 Sindrome di Sjögren (On.le Fugatti)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17837 Ittiosi (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione parlamentare n. 5-06585 Registro Nazionale Malattie Rare
- (On.le Mancuso)
- Interrogazione parlamentare n.4-17806 La sindrome di Gorlin (On.le Reguzzoni)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-17844 Atresia biliare (On.le Reguzzoni) Interrogazione Parlamentare n. 4-18443 Promozione di una migliore conoscenza della Sindrome di Beckwith-Wiedemann (On.le Reguzzoni)
- Question Time SLA (On.le Miotto ed altri)

Anno 2013 (Totale 13)
- Mozione n. 1-00003 Malattie Rare in generale (On.le D'Ambrosio Lettieri)

- Ordine del giorno relativo all'Atto Camera n. 734 divenuto Legge n. 57 del 2013: n. 9/734-A7 On. Binetti ed altri. Garantire ai pazienti con malattie rare un equo accesso alle cure
- Mozione n. 1-00094 Cura dei bisogni dei pazienti affetti da malattie rare (On.le Binetti)
- Mozione n. 1-00069 Vari quesiti al Governo (Sen. Barani)
- Question Time Vari quesiti al Governo (On.le Binetti)
- Mozione n. 1-00725 Malattia di Huntington (Sen. Biondelli)
- Richiesta di elementi per l'interrogazione a risposta orale n° 5-00673 On. Daniela SBROLLINI in XII Commissione-Camera dei Deputati - SCM
- Risoluzione n. 7-00046 Malattia di Huntington (On.leBiondelli)
- Interrogazione Parlamentare a risposta orale in commissione n.5-00407 (On.le Binetti)
- Mozione n. 1-0075 Azioni, impegni e provvedimenti di Governo in materia di screening neonatale allargato (Sen. Rizzotti)
- Richiesta elementi per interpellanza urgente n. 2-00168 Metodo Stamina (On.le RONDINI ed altri)
- Question Time On.le Binetti
- Mozione n. 1-00094 Screening Neonatale Allargato (Sen. Taverna)

Anno 2014 (Totale 11)
- Interrogazione parlamentare n.4-03788 Tema delle Malattie Rare (On.le Binetti)
- Mozione n. 1-00193 Status di malattia rara della sindrome di Sjogren (Sen. Rizzotti)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-03395 Fibromialgia (On.le Toninelli)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-04206 SLA (On.le Gallinella)
- Interrogazione parlamentare n.5-04093 La sensibilità chimica multipla (On.le Capone)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-04951 Linfedema (On.le Pastorelli)
- Mozione n.1-00382 Le malattie rare (On.le Binetti ed altri)
- Mozioni n. 1-00375 Malattie rare (On.le Nicchi ed altri)
- Mozione n. 1-00376 Malattie rare (On.le Palese ed altri)
- Mozione n. 1-00377 Malattie rare (On.le Lenzi ed altri)
- Question Time Malattie rare (On.le Mattarelli)

Anno 2015 (Totale 5)
- Interrogazione orale n. 3-01914 Screening neonatale esteso (Sen. Taverna)
- Interrogazione orale n. 5-04993 "Sicilia: Rete regionale per le malattie rare" (On.le Di Vita)
- Interrogazione a risposta orale n.3-01823 Quali economie e razionalizzazioni della spesa pubblica si fondi la scelta di lasciare che ogni regione sviluppi e promuova un centro di riferimento per ciascuna delle patologie definite rare On.le Dall'Osso)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-04951 Linfedemi (On.le Pastorelli)
- QUESTION TIME SLA (On.le Rondini)

Anno 2016 (Totale 5)
- Interrogazione Parlamentare n. 4-05134 Intolleranza Idiopatica Ambientale ad agenti Chimici (IIAC) o Sensibilità Chimica Multipla (SCM) (Sen. Donno)
- Interrogazione Parlamentare n. 5-08809 Fibromialgia (On.le Mantero)
- Interrogazione Parlamentare a risposta orale n.5-08352 La xantomatosi cerebrotendinea (On.le Giordano)
- Mozione La Fibrosi Polmonare Idiopatica (On.le Vargiu)
- Interrogazione parlamentare n.4-05516 Malattia policistica renale autosomica (Sen. Bianconi)

Categoria 3) ESPERIENZA MANAGERIALE

- 29 aprile 1998 al 4 giugno 2005
  Direttore del Reparto di Istopatologia del Laboratorio di Ultrastrutture dell'ISS
- 10 maggio 2005
  Assunto servizio con il Profilo di Dirigente di Ricerca dell'ISS
- Giugno 2005 - luglio 2008
  Direttore del Reparto Malattie Rare del Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze dell'ISS
- 31 luglio 2008 ad oggi conferito incarico di Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS

La dr.ssa Taruscio ha coordinato 28 progetti di ricerca (o unità progettuali) di cui 11 nazionali e 17 internazionali (si rimanda a titoli formativi e professionali)

L'attività manageriale della dr.ssa Taruscio è pubblicata nel **Rapporto Istisan 15/18** – Intero volume; attività a sua volta inserita nella relazione annuale dell'ISS e presentata in Parlamento al Consiglio dei Ministri per l'approvazione dei bilanci ISS. (vedi allegato n 2)

L'attività svolta è stata caratterizzata da autonomia nella gestione e da diretta responsabilità delle risorse umane, tecniche e/o finanziarie

Categoria 4) TITOLI FORMATIVI E PROFESSIONALI, QUALI DOTTORATI DI RICERCA,SPECIALIZZAZIONI, INCARICHI DI RESPONSABILITÀ NELLA GESTIONE DI STRUTTURE, INCARICHI DI RESPONSABILITÀ DI PROGETTI, INCARICHI UNIVERSITARI, DOCENZE IN CORSI ISTITUZIONALI

1. Laurea in Medicina e Chirurgia
2. Specializzazione in Anatomia e Istologia Patologica (Università
3. Post doctoral fellow in human genetics a Yale University -USA (1988 - 1991)
4. Visiting scientist Dept Pathology alla Columbia University - NY -USA (1991 - 1996)
5. Master in Bioetica (Università Sapienza di Roma)

Gestione di strutture dell'Istituto Superiore di Sanità

1. Direttore del Reparto di Istopatologia del Laboratorio di Ultrastrutture dell'ISS (Aprile 1998 - Giugno 2005)
2. Dirigente di Ricerca dell'ISS (dal 10 Maggio 2005 ad oggi)
3. Direttore del Reparto Malattie Rare del Dipartimento di Biologia cellulare e neuroscienze dell'ISS (Giugno 2005 - luglio 2008)
4. Direttore del Centro Nazionale Malattie rare dell'ISS (Luglio 2008 ad oggi Conferito)

Incarichi di responsabilità di Progetti internazionali

2000-2006	Responsabile scientifico del progetto NEPHIRD (Network of Public Health Institution for Rare Diseases), finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO) : progetto triennale sulle malattie rare con la partecipazione di 15 Paesi EU e non EU.
2003 -2010	Coordinatore scientifico del National Program "Rare diseases", incluso nell'accordo bilaterale tran NIH (USA) e ISS (Italia).
2004-2006	Responsabile di Workpackage nell'ambito del progetto "EUorphan", finanziato dalla Commissione Europea.
2004-2007	Responsabile di Workpackage nell'ambito del progetto "Multi-National Exernal Quality Assay (EQA) Programmes in Clinical Molecular Diagnostics based on Performance and Interpretation of PCR assay methods including dissemination and training-EQUAL" (Responsabile scientifico: Prof. M. Pazzagli), finanziato dalla Commissione EU
2006-2010	Work package leader nel progetto E-Rare (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
2010-2014	Work package leader nel progetto E-Rare-2 (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
2014-2019	Work package leader nel progetto E-Rare-3 (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
2008-2015	Responsabile scientifico del progetto EUROPLAN finanziato dalla Commissione Europea
2008-2010	Responsabile scientifico del work package "Rare Diseases" nel Network of Excellence Task-force in Europe for drug development for the young (Teddy)
2010-2011	Responsabile scientifico del TENDER ON EU NEWBORN SCREENING PRACTICES finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO)

2010-2013 Work package leader nel progetto BURQOL RD finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO)

2011-2013 Responsabile scientifico del progetto EPIRARE, finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO)

2011-2013 Responsabile scientifico del work package "Primary Prevention" della Joint Action EUROCAT, finanziato dalla Commissione Europea (DG SANCO)

2012-2018 Work package leader nel progetto RD-Connect, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)

2012-2014 Responsabile scientifico del work package "HTA and rare diseases: assessing the societal value of orphan drugs" nel progetto ADVANCE-HTA, finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)

22013-2016 Responsabile scientifico del progetto RARE-Bestpractices (A platform for sharing best practices for the management of rare diseases) finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)

2015-2017 Responsabile scientifico Task "Health systems sustainability" all'interno della RD-ACTION Joint action finanziata dalla Commissione europea

Coordinamento e responsabilità in Programmi e progetti nazionali

1998-2000 Responsabile scientifico del Progetto di ricerca "Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici", art. 12 del D.Lgs. 502/1992.

1999 ad oggi Responsabile scientifico del Progetto di ricerca "Registro Nazionale Malattie Rare" cap. 505/G.

2000-2002 Responsabile Scientifico del Progetto di ricerca "Progetto nazionale per la standardizzazione ed assicurazione di qualità dei test genetici" cap. 505/G.

2002 -2004 Responsabile Scientifico del Progetto di ricerca cap. 505/G "Test genetici: dalla ricerca alla clinica"

2008-2010 Coordinatore scientifico del progetto:"Prevenzione primaria di difetti congeniti mediante acido folico: valutazione rischio/beneficio, sorveglianza degli esiti, formazione e comunicazione" - Programma CCM 2007 Ente Partner: Istituto Superiore di Sanità .
Ente esecutore: CNMR-ISS
Finanziato dal Ministero della Salute - Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria

2007-2009 Responsabile scientifico del progetto:Riduzione del rischio di difetti congeniti mediante la somministrazione di Acido Folico in epoca periconcezionale"
Ente esecutore: CNMR-ISS
Finanziato dal Ministero della Salute, Dipartimento dell'Innovazione, Direzione Generale dei Farmaci e Dispositivi Medici

2011-2014 Responsabile scientifico del progetto: Clinical history and long-term cost effectiveness of Enzyme Replacement Therapy (ERT) for Gaucher Disease in Italy
Coordinatore del progetto: prof. B.Bruno Bembi

2012-2015 Coordinatore scientifico del progetto:" Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni"- Programma CCM 2012
Ente Partner: Istituto Superiore di Sanità
Ente esecutore: CNMR-ISS
Finanziato dal Ministero della Salute – Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria

2013-2015 Responsabile scientifico Unita Operativa 3 -"Valutazione del rischio riproduttivo in aree a forte pressione ambientale - RISCRIPRO_SENTIERI" - Programma CCM 2012
Ente Partner: Regione Toscana
Ente esecutore: Istituto di Fisiologia Clinica - CNR di Pisa
Coordinatore scientifico del progetto: Dr . Fabrizio Bianchi
Finanziato dal Ministero della Salute – Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria

Responsabile del lavoro statistico: "Integrazione delle fonti di dati per la stima e le analisi delle Malformazioni Congenite (MC)" -Statistiche da fonti amministrative organizzate SDA ISS-041 - Programma Statistico Nazionale 2011-2013 (Riconfermato per i trienni 2014-2016 e 2017-2019)
Ente titolare: Istituto Superiore di Sanità (ISS)

Responsabile del lavoro statistico: Monitoraggio e controllo dei programmi di screening neonatale di malattie rare: fenilchetonuria (PKU) e patologie incluse nei programmi di screening neonatale esteso (SNE) e facoltativo" - Studio progettuale STU ISS-49 - Programma Statistico Nazionale 2017-2019
Ente titolare: Istituto Superiore di Sanità

Organizzazione di corsi, seminari, workshop, congressi (Selezione anni 2016-1994: Totale 96)

29/02/2016 Roma, ISS, IX Giornata mondiale delle Malattie Rare - "La voce del paziente. Unitevi a noi per far sentire la voce delle malattie rare"; Network internazionale per le malattie senza diagnosi
14/06/2016 Roma, ISS, RD-ACTION Workshop "Health Systems Resilience for Rare Diseases" Welcome address and presentation of the Workshop and Conclusion
23-24/02/2015 Roma (ISS) "Health care guidelines on rare diseases: Quality assessment" Introduction to the course and RARE-Bestpractices overview
27/02/2015 Roma, ISS,VIII Celebrazione della Giornata delle Malattie Rare "Vivere con una malattia - giorno per giorno, mano nella mano"partecipazione in qualità di Discussant per l'intera giornata
27/05/2015 Roma, ISS, Final Conference of the Story Telling on Record project (S.T.o.Re.)"- Moderatore Open Session - Conclusions"
28/05/2015 Roma, ISS,"Screening Neonatale Esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni": Lo screening neonatale in Europa - punti di forza e criticità emersi attraverso il progetto CCM
21-23/09/2015 Roma, ISS, 3 rd International Summer School on Rare Disease and Orphan Drug Registries: Presentation of the course
24-25/09/2015 Roma, ISS, RD-Connect Workshop Data Linkage And Ontologies: Welcome and presentation of the workshop objectives
20/11/2015 Roma, SANIT, "Prevenzione Primaria delle Malformazioni Congenite e degli altri Esiti Avversi della Gravidanza" - Le raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle MC e la loro inclusione nei piani nazionali delle MR;
22/11/2015 Roma, SANIT, "Registri Di Malattie Rare: Strumenti Di Ricerca e di Sorveglianza Istituzioni e Associazioni insieme per le malattie rare": Focus Europa. La dimensione europea dei registri nell'ambito delle malattie rare- Tavola rotonda "Registri per malattie rare: sinergie e prospettive nell'ambito degli ERNs"- Le connessioni necessarie. Registro come infrastruttura tra ricerca e cura: l'importanza del gioco di squadra"
3-4/12/2015 Roma, ISS,"2nd International Course Health care guidelines on rare diseases: Quality assessment":Introduction to the course and RARE-Bestpractices; overview - Health care guidelines and European Reference Network"
15-19/09/2014 Roma,, ISS, II International Summer School RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES
29-30/09/2014 Roma, ISS,"International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases"
24/11/2014 Roma, ISS, 3rd International Workshop Rare Disease and Orphan Drug Registries
17/12/2014 Roma (SANIT, Palazzo dei Congressi) Malattie Rare: tra scienza, etica, società e sostenibilità
16-20/09/2013 Roma, ISS, "I International Summer School Rare Disease And Orphan Drug Registries"-Welcome and presentation of the course objectives- Towards National and EU registry platforms"
21-22/10/2013 Roma, ISS,"2nd International Workshop Rare Disease and Orphan Drug Registries"- The Moving Context Of Rare Disease Registries (chairperson) The International And European Context For Rare Disease Research"
11/12/2013 Roma, ISS, "Prevenzione Primaria Delle Malformazioni Congenite e Screening Neonatale Esteso "-:La prevenzione delle malattie rare (moderatore)

- Raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite (collaborazione EUROCAT- EUROPLAN)
- Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni. Progetto CCM 2011

7-9/10/2013 Ede, IX Annual Meeting of ICORD "- ICORD's capabilities
27/02/2012 Roma, ISS, "Quarto concorso artistico – letterario Il Volo di Pègaso
08/03/2012 Roma, ISS,"Corso formazione sulle malattie rare del sistema immunitario del bambino e dell'adulto "Malattie rare: una sfida per la ricerca scientifica e la sanità pubblica"
23/05/2012 Brussels, 2nd EPIRARE Meeting
04/06/2012 Roma, ISS, Narrative Medicine and Rare Diseases

13/06/2012 Roma, ISS, "Second International Congress Narrative Medicine and Rare Diseases"- From patient'stories to recommendations on narrative medicine - Conclusions"
25/02/2011 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del convegno EUROPLAN - Final Conference, Istituto Superiore di Sanità, Roma
28/02/2011 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico dell'INCONTRO Premiazione della terza edizione del concorso "Il Volo di Pegaso", Istituto Superiore di Sanità, Roma
13/06/2011 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del 3° Convegno Nazionale: Medicina Narrativa e Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
14/06/2011 Roma (Palazzo dei Congressi) Convegno, SANIT 2011
La sfida Comunicativa delle Malattie Rare
11-12/07/2011 Roma (ISS) First EPIRARE Meeting -General presentation of the EPIRARE project
27/01/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Test Genetici - Standardizzazione e Assicurazione di Qualità, Istituto Superiore di Sanità, Roma
28-30/01/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Corso Farmaci Orfani e Accessibilità al Trattamento Delle Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
22-25/02/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Rare Diseases And Orphan Drugs, Istituto Superiore di Sanità, Roma
02/03/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico dell'incontro premiazione secondo concorso artistico - letterario "Il Volo di Pegaso", Istituto Superiore di Sanità, Roma
23/06/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Malattie Rare e Farmaci Orfani, SANIT
16/07/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Medicina Narrativa e Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
01/10/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del workshop indagine conoscitiva: interazione tra persone con malattia rara, loro caregivers e animali, Istituto Superiore di Sanità, Roma
20-21/10/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifco del corsole malattie rare: il sospetto diagnostico e la comunicazione efficace, Istituto Superiore di Sanità, Roma
26/11/2010 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno congiunto network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti e coordinamento nazionale dei registri delle malformazioni congenite, Istituto Superiore di Sanità, Roma
23-25/02/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico dell'evento "ICORD Global Approaches for Rare Diseases and Orphan Products 5th International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs" , ISS, Roma
27/02/2009 Responsabile scientifico della II Giornata di sensibilizzazione sulle Malattie Rare e Primo Concorso Artistico-Letterario "Il Volo di Pegaso: Raccontare le malattie rare: parole e immagini" , Istituto Superiore di Sanità, Roma
Febbraio-aprile 2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Corso e-learning "La prevenzione dei difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e pre-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"
30/05/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Seminario "Formazione alla cultura e alla pratica della mutualità e alla formazione di gruppi di auto aiuto nell'ambito delle malattie rare", ISS, Roma
24-25/06/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Corso Malattie Rare: Comunicare In Modo Efficace Per Un Intervento Integrato, Istituto Superiore di Sanità, Roma
26/06/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Medicina Narrativa e Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
07/10/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno Il Registro Nazionale e i Registri Regionali, ISS, Roma
08/10/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno 1° convegno del coordinamento nazionale malformazioni congenite, ISS, Roma
09/10/2009 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno annuale del network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria dei difetti congeniti, ISS, Roma
13/09/2008 – 18/10/2008 – 15/11/2008 – 13/12/2008- 17/01/2009 – 7/02/2009 : Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico al Corso "Incontri di Parent Training nella Sindrome di Prader-Willi "
29/02/2008 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno "1ª Giornata di sensibilizzazione per le Malattie Rare ", ISS, Roma
27-31/10/2008 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico dell'International Congress "Rare Diseases and Orphan Drugs" , ISS, Roma
02/12/2008 Responsabile scientifico e membro del Comitato Scientifico del Convegno "Network Italiano Promozione Acido Folico Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti", ISS, Roma
20/09/2007 Responsabile scientifico del "V Workshop Progetto Nazionale per la Standardizzazione ed Assicurazione di Qualità dei Test genetici", ISS, Roma
05/10/2007 Responsabile scientifico e membro del Comitato Organizzatore del Workshop "Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria dei Difetti Congeniti", ISS, Roma

5-8/11/2007 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno Internazionale "Rare Diseases and Orphan Drugs/ Malattie Rare e Farmaci Orfani", ISS, Roma
17/02/2006 Responsabile scientifico del "IV Workshop Progetto Nazionale per la Standardizzazione ed Assicurazione di Qualità dei Test genetici", ISS, Roma
18-23/09/2006 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno Internazionale "Rare Diseases and Orphan Drugs/ Malattie Rare e Farmaci Orfani" e della "Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD) Conference", ISS, Roma
15/12/2006 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Workshop "Network Italiano Promozione Acido Folico: risultati e prospettive", ISS, Roma
5/10/2005 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Workshop "Prevenzione primaria di difetti congeniti mediante una vitamina: l'acido folico", ISS, Roma
6-7/10/2005 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Corso "Metodi e strumenti per la costruzione e la gestione dei Registri delle malformazioni congenite ed integrazione con altri flussi informativi", ISS, Roma
18/11/2005 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno Internazionale "Rare Diseases and Orphan Drugs / Malattie Rare e Farmaci Orfani", ISS, Roma
27/02/2004 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop "Valutazione dell'accesso ai servizi socio-sanitari da parte delle persone con malattie rare: situazione nelle diverse regioni italiane", ISS, Roma
05/04/2004 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop sul Progetto Test genetici: dalla ricerca alla clinica" e "Progetto Nazionale per la Standardizzazione e l'Assicurazione di Qualità dei Test Genetici: terzo anno di attività", ISS, Roma
26/04/2004 Responsabile scientifico e membro del Comitato Organizzatore del Workshop "Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria dei Difetti Congeniti", ISS, Roma
04/06/2004 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico della Conferenza "La presa in carico del bambino con malattia rara. Modelli di assistenza integrata a confronto", ISS, Roma
13-15/10/2004 Responsabile scientifico e Membro del Comitato Scientifico del Convegno Internazionale "Rare Diseases and Orphan Drugs. A Global Right to Health / Malattie Rare e Farmaci Orfani. Un diritto alla salute.", ISS, Roma
9-10/12/2004 Responsabile scientifico del Corso "Modelli per la Prevenzione, la Sorveglianza, la Diagnosi e la Terapia delle Malattie Rare", ISS, Roma
23/01/2003 Organizzatore e membro del Comitato Scientifico del Workshop "NEPHIRD-2: preparative encounter for the first project managment group meeting, ISS, Roma
24/01/2003 Organizzatore e membro del Comitato Scientifico del Workshop "Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici", ISS, Roma
10/02/2003 Organizzatore e membro del Comitato Scientifico del Workshop "Network of European Public Health Institutions on Rare Diseases project management meeting, ISS, Roma
25/03/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Meeting: Seconda giornata "Malattie rare e valori della vita: Siamo rari...ma tanti", Camera dei Deputati, Roma, Palazzo Marini, Roma
4/07/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore della Riunione di lavoro sul Progetto Nazionale Malattie Rare "Valutazione dell'accesso ai servizi socio-sanitari da parte dei soggetti con malattia rara: situazione nelle diverse regioni italiane", ISS, Roma
27-28/10/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore " Health for All: anche per i cittadini con malattie rare", ISS, Roma
12-14/11/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Corso "Malattie rare: dal sospetto diagnostico agli aspetti socio-sanitari", ISS, Roma
1-3/12/2003 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Corso "Malattie rare: dal sospetto diagnostico agli aspetti socio-sanitari", ISS, Roma
4/10/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Meeting "Malattie rare e valori della vita. Siamo rari...ma tanti", Camera dei Deputati, Roma, Palazzo Marini, Roma
14-16/10/2002 Direttore del I Corso "Le malattie rare in età pediatrica", ISS, Roma
11-12/11/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore "WHO/EURO Meeting on the Regional Policy for Prevention of Congenital Disorders", ISS, Roma - Organizzazione Mondiale della Sanità.
25/11/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore della Riunione di lavoro nell'ambito del Progetto "NEPHIRD" "Project Management Group meeting (the Italian Group)", ISS, Roma
4-6/12/2002 Direttore del II Corso "Le malattie rare in età pediatrica, ISS, Roma
9/12/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Riunione di lavoro sul Progetto europeo NEPHIRD "Incontro di studio- Malattie rare: aspetti sociologici", ISS, Roma
16-17/12/2002 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore della Riunione di lavoro sul Progetto europeo NEPHIRD"Working group on Rare Diseases: the role and contribution of patient's organisations " ISS, Roma
11/05/2001 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del XII Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio", ISS, Roma.

25-27/06/2001 Direttore del Corso "Malattie rare e gravidanza: le malformazioni congenite" ISS, Roma
02/07/2001 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop "Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD)"
ISS, Roma.
12/11/2001 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop "Progetto Nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici" ISS, Roma.
07/12/2001 Responsabile scientifico del Workshop "Interazione geni ed ambiente:
folati e malformazioni congenite" , ISS, Roma.
19/12/2001 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del Workshop "Registro Nazionale delle Malattie Rare", ISS, Roma.
05/05/2000 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del: XI Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio" ISS, Roma.
3-5/07/2000 Direttore del Corso "Malattie rare e gravidanza: valutazione e comunicazione del
rischio per la madre e per il concepito". ISS, Roma
16-18/10/2000 Direttore del Corso "Malattie rare e gravidanza: valutazione e comunicazione del rischio per la madre e per il concepito", ISS, Roma
20-22/11/2000 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del II Congress on rare diseases. Genetic disorders related to dysfunction of cellular organelles. ISS, Roma.
21/05/1999 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del X Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio", ISS.
29-30/11/1999 Responsabile scientifico del III Convegno "Malattie genetiche e malattie rare: ricerca, servizi e comunicazione", ISS.
5/06/1998 Membro del Comitato Scientifico e del Comitato Organizzatore del IX Convegno "Recenti acquisizioni in tema di gravidanza a rischio", ISS.
19-20/11/1998 Responsabile scientifico del II Workshop "La genetica umana alle soglie del 2000", ISS.
23/09/1997 Organizzazione della conferenza del Prof. Holtzman N.A. Direttore di "Genetics and Public Policy Studies, Task Force on Genetic Testing, Johns Hopkins Medical Institutions, Baltimore (U.S.A.), presso l'ISS, dal titolo: "When should genetic tests be adopted as public policy?".
18-19/12/1997 Responsabile Scientifico del Workshop: "Diagnosi precoce di malattie genetiche e della suscettibilità ereditaria allo sviluppo di neoplasie: proposte per una programmazione sanitaria", ISS.
6/10/1994 Organizzazione della conferenza del Prof. R. Dalla-Favera del Dipartimento di Patologia, Columbia University, New York (U.S.A.), presso l'ISS, dal titolo: "Molecular pathogenesis of B-cell-lymphoma".

Docenze a corsi, seminari, workshop, congressi (Considerati solo anni 2016 - 2014; Totale 60)

28 - 30/01/2016 Torino, Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane "Tavola Rotonda : Contribution of the Italian National Registry of Rare Diseases to ERNs
10/02/2016 Milano, Course for health care guidelines developers on treatments of rare diseases-RARE: Bestpractices overview
12/02/2016 Napoli, Primo summit Mediterraneo Sanità: Malattie rare e farmaci orfani
19 - 20/02/2016 Roma, Istituto Leonarda Vaccari, Etica in Riabilitazione: L'etica nella ricerca
22/02/2016 Lecce, 2°Convegno Malattie Rare del Salento: Il ruolo del Centro Nazionale Malattie Rare
29/02/2016 Roma, ISS, IX Giornata mondiale delle Malattie Rare - "La voce del paziente. Unitevi a noi per far sentire la voce delle malattie rare"; Network internazionale per le malattie senza diagnosi
01/03/2016 Roma Convegno Biblioteca della Camera dei Deputati; "Il Diritto alla diagnosi e alla cura dei pazienti con Fibrosi Polmonare Idiopatica; La Carta Europea del Paziente e il riconoscimento dell'IPF come malattia rara in tutte le regioni d'Italia per superare le disparità di trattamento"
07/03/2016 Barcellona, E-RARE, Strategic Workshop; RARE-Bestpractices project - "Strategic research agendas of ongoing and future initiatives in Rare Diseases"; Chairperson (all'interno della sessione 3 ""Future framework for sustainable collaboration in Rare Diseases"
06/04/2016 Bruxelles, European Alliance for Personalised Medicine "Taking Stock: Where we are now and the necessary next steps"
19/04/2016 Roma, Università "Sapienza"Convegno Malattie Rare al Policlinico Umberto I. Il Ruolo Della "Sapienza" Epidemiologia delle Malattie Rare: il Registro Italiano
18/05/2016 Roma, ISS, Convegno Immunodeficienze primarie e secondarie tra complessità terapeutiche innovazione e sostenibilità Malattie rare, ma non troppo:"Immunodeficienze primarie e secondarie.
21/05/2016 Venezia Meeting "Febbri Periodiche" 2006 -2016 Decennale AIFP Malattie Rare": Nuove prospettive nazionali
28-30/05/2016 Città del Vaticano, Third International Conference On The Progress On The Regenerative Medicine And Its Cultural Impact
18-19/06/2016 Roma (Policlinico Gemelli) Giornate d'incontro FSHD, III Firenze"Verso "Europa 2020"

01/07/2016 Monza, XXII Riunione Nazionale I.T.M.O. Oncologia: Evoluzione Delle Conoscenze, Medicina Narrativa
29/01/2015 Torino, 18° Convegno "Patologia immune e malattie orfane: European Reference Networks (ERNs)"
10/02/2015 Roma, Senato della Repubblica, Dibattito Onlus Lazio Salute e Sanita' per l'eccellenza "Malattie Orfane: quale futuro? Malattie Orfane: prevenzione, trattamento e sorveglianza"
21-22/02/2015 Roma, XIII Conferenza Internazionale sulla Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker "Designazione di farmaco orfano"
27/02/2015 Roma, Palazzo Montecitorio,"Convegno per la Giornata delle Malattie Rare:Vivere Con Una Malattia Rara Giorno per giorno, mano nella mano" Cosa si muove nell'ISS e in Europa, quando si parla di Malattie Rare
28/02/2015 Loreto, Santuario della Santa Chiesa, 8a Ediz. Giornata Mondiale delle Malattie Rare
16/03/2015 Roma, Ministero della Salute, Convegno "Prevenire le malformazioni congenite: dalle Raccomandazioni europee alle azioni nazionali": le raccomandazioni europee per la prevenzione
10/04/2015 Roma, ISS, 1° Forum EUPATI National Platform Empowerment dei pazienti -Presentazione attività di formazione ISS
12/04/2015 Roma (Pontificia Università Urbaniana) II Congresso Scientifico Regionale "Pensami Adulto"Introduzione malattie rare e complesse
16/04/2015 Siviglia, I International Congress on Clinical Genetics and Genetic Counselling in Rare Diseases"
04/05/2015 Roma, Convegno "Cistite Interstiziale: Centro Multidisciplinare Di Alta Specializzazione. Un Modello Europeo"
12/06/2015 Roma,Camera Deputati, Laboratorio Malattie Rare: Epidemiologia e utilizzazione dei servizi sanitari nel contesto delle malattie rare. Tavola Rotonda
12/06/2015 Roma, Convegno "Concetti e Linguaggi dell'innovazione Farmacologica": L'innovazione nelle patologie rare: il grande valore per piccoli numeri"
08/07/2015 Roma,Camera di Commercio, "Orphan Drug Day (Prima Edizione) Farmaci Orfani, Ricerca & Sviluppo "Made In Italy": Il Caso Dompe' Terapia per la retinite pigmentosa basata sul NGF
23/07/2015 Roma, Palazzo Montecitorio, Presentazione del 1° Rapporto sulla condizione della Persona affetta da patologia rara.
30/09/2015 Siena, Focus sulla prima malattia genetica: l'Alcaptonuria
8-9/10/2015 Lisbona, II European Reference Networks Conference"-Evidence-based practices and rare / low prevalence diseases -Workshop 2
17/10/2015 Cortona, "Le Sclerodermie: Diagnosi, Cure, Aspetti Gestionali e Organizzative. La nuova frontiera delle Malattie Rare in Reumatologia"
29/10/2015 Roma, ISS,"Asincronia tra epoca gestazionale e maturità fetale":Ruolo dell'acido alfa lipoico nella gestione della minaccia di aborto e del parto pretermine" Prevenzione primaria degli effetti avversi della riproduzione
30/10-1/11 2015 Roma "4° Congresso europeo sulla sindrome di Rett" Update sulla politica europea per le Malattie Rare
10/12/2015 Roma, Ministero della Salute,"Il Piano Nazionale Malattie Rare. Le istanze delle Associazioni ", Registri per le malattie rare
18-23/01/2014 Atene, E-Rare NSC Meetings
29-30/01/2014 Ispra, ERIC Meeting
09-12/02/2014 Lussemburgo, EUCERD Joint Action
23-24/02/2014 Heidelberg, Neuromics Meeting 2014
30-02/02/2014 Torino, 17° Convegno Malattie rare e Patologia Immuni
28-29/03/2014 Bologna, Sindrome di Williams
07-09/04/2014 Lisbona, E-Rare NSC Meetings
03-05/04/2014 Venosa, Malformazioni vascolari congenite
11/04/2014 Bologna, XXVII Convegno IMER
07-10/05/2014 Berlino, VII Conferenza Europea Mal. Rare
14-15/05/2014 Amsterdam, Innorare, RC-Connect, Infraia Planning
21/06/2014 Reggio Emilia, Convegno Malattie Rare
25-27/06/2014 Belfast, Convegno Eurocat
30/06/2014 Amsterdam, Innorare RD Infraia Planning
22-23/06/2014 Bruxelles, European Reference Network
02/07/2014 Lussemburgo, Commission Expert Group on rare disease
07/07/2014 Recanati, I Farmaci Orfani
17-19/07/2014 Bucarest, Meeting Europlan
15-17/09/2014 Budapest, E-Rare NSC Meetings
09-10/09/2014 Bruxelles, EAPM Conference 2014
19-20/09/2014 Venezia, 2nd European Conference of Aniridia
24-26/09/2014 Varsavia, Advance HTA Meeting
27-28/09/2014 Bulgaria, Conference 2014
01/10/2014 Milano, Premio Grande Ippocrate 2014

03-04/10/2014 Bari, VII Foresight Training Course
05-09/10/2014 Amsterdam, ICORD Meeting
11/10/2014 Terni, V Convegno Umbro sulle Neurofibromatosi: le malattie rare in Italia e in Europa
26-27/10/2014 Olanda, RD-Connect Conference
11-13/11/2014 Lussemburgo, Expert Group on Rare Diseases
13/11/2014 Aviano, "Scrittura e narrazione di sé in medicina Leggiamoci con Cura"
06-07/11/2014 Lussemburgo, Health Program on Joint Actions Infoday
14-15/12/2014 Civitanova Marche, "Il Volo di Pegaso"

Roma, lì 20/07/2016

In fede

si allega

1) fotocopia documento carta identita n.AV Scadenza 15 agosto 2025

2) Rapporto Istisan15/18

3) Stato matricolare