Dario Cocciadiferro

Curriculum Vitae

Dati Personali

Data e luogo di nascita: 15/04/1988, Catania

Formazione Accademica

A.A. 2019/ 2022 Scuola di specializzazione in Genetica Medica presso Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
Votazione finale: 50/50 e lode.
Titolo del progetto: *L'odissea diagnostica di pazienti con malattie genetiche rare: l'analisi esomica come test di prima linea*

A.A. 2014/2017 Dottorato di Ricerca in Medicina Sperimentale e Rigenerativa presso l'Università di Foggia**.** Attività di Ricerca svolta presso I.R.C.C.S. Casa Sollievo Della Sofferenza,San Giovanni Rotondo
Titolo del progetto: *Cellular modelling to functionally dissect Kabuki Syndrome, implications fordiagnostic, therapeutic and clinical care*

A.A. 2013/2014 - Laurea Specialistica in Genetica e Biologia Molecolare, presso la Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali, Università degli studi di Roma " La Sapienza".
Votazione finale: **110/110 e lode.**
Titolo tesi: *Basi molecolari dello spettro oculo auricolo vertebrale (OAVS).*

A.A. 2010/2011 - Laurea Triennale in Scienze Biologiche, presso la Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali, Università degli studi di Palermo.
Votazione finale: 110/110 e lode.
Titolo tesi: *Saggio della molecola anticancro Kahalalide F su linee cellulari sensibili e resistenti al cisplatino mediante citofluorimetria a flusso.*

A.A. 2008/2009 - Vincitore di Borsa di studio *Erasmus*. Anno accademico trascorso presso la University of Salford, Manchester (UK)
Esami sostenuti: Biochemistry of Disease (10 ECTS), Medical Biochemistry (10 ECTS),Medical and Public Health (10 ECTS), Human Physiology (10 ECTS).

Esperienze Professionali

01/01/2024 – in corso Dirigente Biologo, Specialista in Genetica Medica
U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Unità di Ricerca di Citogenomica Traslazionale
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

01/03/2018 –31/12/2023 Contratto di Ricerca presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Unità di Ricerca di Citogenomica Traslazionale, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

01/12/14-01/12/17 Attività di Ricerca presso " I.R.C.C.S. Casa Sollievo Della Sofferenza", Medical Genetics Unit, San Giovanni Rotondo (IT)
Attività effettuate: Caratterizzazione della patogenicità delle mutazioni missenso in *KMT2D/MLL2* nei pazienti affetti da Sindrome Kabuki.

18/01/16-18-04/16 Attività di Ricerca presso "Columbia University, Institute for Cancer Genetics", New York, NY
Attività effettuate: Caratterizzazione funzionale delle mutazioni missenso in *KMT2D/MLL2,* compresa l'analisi dell'attività enzimatica attraverso saggi di metilazione nucleosomica in vitro.

21/11/2012- 21/06/2014 - Tirocinio presso "Istituto C.S.S. Mendel", Roma.
Attività effettuate: Attività di Ricerca sullo OAVS attraverso tecniche di sequenziamentoautomatico, SNP array e Real Time PCR.

01/2009-07/2009 - Tirocinio presso la "Salford University", Manchester.
Attività effettuate: Attività di Ricerca basata sul test di molecole anti-cancro su cellule delcollo dell'utero.

Borse di studio e Riconoscimenti

2025 Comunicazione orale convegno sull'autismo "Dalla genetica alla clinica al progetto di vita" ,Varese (VA)

2024 Comunicazione orale al congresso internazionale PediRhythm XI - World Congress of Pediatric & Congenital . Heart Rhythm Disorders. Rome

2024 Comunicazione orale al corso formativo La Genomica e le nuove frontiere della medicina, Istituto CSS Mendel Roma

2019 Comunicazione orale al corso Terapia farmacologica di precisione, percorsi e strategie in evoluzione, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

2019 Comunicazione orale webinar Perkin Elmer**:** From manual to automated libraryprep:Implementation and analytical validation

2018 Comunicazione orale al workshop Agilent- 20° Congresso Nazionale della SocietàItaliana di Genetica Umana (SIGU), Catania

2017 Vincitore di borsa di studio per la partecipazione al "Clinical Genomics and NGS-30thcourse", University of Bertinoro

2017 Comunicazione orale al "5th Rare Diseases Summer School", University of Zurich, (CH)

2017 Vincitore di borsa di studio per la partecipazione al "5th Rare Diseases Summer School",University of Zurich

2016 Comunicazione orale al 19° Congresso Nazionale della Società Italiana di GeneticaUmana (SIGU), Torino

Contributi Scientifici

Guillouet C, Agostini V, Baujat G, **Cocciadiferro D**, Pippucci T, Lesieur- Sebellin M, Georget M, Schatz U, Fauth C, Louie RJ, Rogers C, Davis JM, Konstantopoulou V, Mayr JA, Bouman A, Wilke M, VanNoy GE, England EM, Park KL, Brown K, Saenz M, Novelli A, Digilio MC, Mastromoro G, Rongioletti MCA, Piacentini G, Kaiyrzhanov R, Guliyeva S, Hasanova L, Shears D, Bhatnagar I, Stals K, Klaas O, Horvath J; University of Washington Center for Mendelian Genomics; Bouvagnet P, Witmer PD, MacCarrick G, Cisarova K, Good JM, Gorokhova S, Boute O, Smol T, Bruel AL, Patat O, Broadbent JR, Tan TY, Tan NB, Lyonnet S, Busa T, Graziano C, Amiel J, Gordon CT. *Bi-allelic MED16 variants cause a MEDopathy with intellectual disability, motor delay, and craniofacial, cardiac, and limb malformations*. Am J Hum Genet. 2025 Apr 3;112(4):829-845. doi:10.1016/j.ajhg.2025.02.016. Epub 2025 Mar 12. PMID: 40081376; PMCID: PMC12081314.

Vecchio D, Macchiaiolo M, Gonfiantini MV, Panfili FM, Petrizzelli F, Liorni N, Cortellessa F, Sinibaldi L, Rana I, Agolini E, **Cocciadiferro D,** Colantoni N, Semeraro M, Rizzo C, Deodati A, Cotugno N, Caggiano S, Verrillo E, Nucci CG, Alkan S, Saraiva JM, De Sá J, Almeida PM, Krishna J, Buonuomo PS, Martinelli D, Dionisi Vici C, Caputo V, Bartuli A, Novelli A, Mazza T. *Widening the infantile hypotonia with psychomotor retardation and characteristic Facies-1 Syndrome's clinical and molecular spectrum through NALCN in-silico structural analysis*. Front Genet. 2024 Dec 11;15:1477940. doi: 10.3389/fgene.2024.1477940. PMID: 39722796; PMCID: PMC11668739.

3: Vecchio D, Panfili FM, Macchiaiolo M, Dentici ML, Trivisano M, Medina CB, Capolino R, Salzano E, Cortellessa F, Busè M, Pantaleo A, **Cocciadiferro D**, Gonfiantini MV, Niceta M, De Dominicis A, Specchio N, Piccione M, Digilio MC, Tartaglia M, Novelli A, Bartuli A. *Molecular and clinical Insights into KMT2E-Related O'Donnell-Luria-Rodan syndrome in a novel patient cohort*. Eur J Med Genet. 2025 Feb;73:104990. doi: 10.1016/j.ejmg.2024.104990. Epub 2024 Dec 19. PMID: 39709003.

Moroni A, Pedrini E, Tremosini M, Di Cecco A, **Cocciadiferro D**, Novelli A, Santoro L, Cordiali R, Sangiorgi L, Gnoli M. Further Evidence of Early-Onset Osteoporosis and Bone Fractures as a New FGFR2 Related Phenotype. Int J Mol Sci. 2025 Apr 29;26(9):4204. doi: 10.3390/ijms26094204. PMID: 40362441;PMCID: PMC12071962.

Granata P, Zito A, **Cocciadiferro D**, Novelli A, Pessina C, Mazza T, Ferri M, Piccinelli P, Luoni C, Termine C, Fasano M, Casalone R. *Unveiling genetic insights: Array-CGH and WES discoveries in a cohort of 122 children with essential autism spectrum disorder*. BMC Genomics. 2024 Dec 10;25(1):1186. doi: 10.1186/s12864-024-11077-5. PMID: 39654053; PMCID: PMC11629504.

Lomuscio S, **Cocciadiferro D**, Petrizzelli F, Liorni N, Mazza T, Allegorico A, Ullmann N, Novelli G, Cutrera R, Novelli A. *Two Novel Biallelic Variants in the FARSA Gene: The First Italian Case and a Literature Review*. Genes (Basel). 2024 Dec 5;15(12):1573. doi: 10.3390/genes15121573. PMID: 39766840; PMCID: PMC11675362.

Cocciadiferro D, Mazza T, Vecchio D, Biagini T, Petrizzelli F, Agolini E, Villani A, Minervino

D, Martinelli D, Rizzo C, Boenzi S, Panfili FM, Buonuomo PS, Macchiaiolo M, Bartuli A, Novelli A. *Exploiting in silico structural analysis to introduce emerging genotype-phenotype correlations in DHCR24-relatedsterol biosynthesis disorder: a case study.* Front Genet. 2024 Jan 4;14:1307934. doi: 10.3389/fgene.2023.1307934. PMID: 38239854; PMCID: PMC10795535.

Guadagnolo D, Mastromoro G, Torres B, Marchionni E, di Palma F, Goldoni M, **Cocciadiferro D**, Novelli A, Bernardini L, Pizzuti A. Duplication at 19q13.32q13.33 *Segregating with Neuropsychiatric Phenotype in a Three-Generation Family: Towards the Definition of a Critical Region.* Genes (Basel). 2023 Nov 29;14(12):2157. doi: 10.3390/genes14122157. PMID: 38136979; PMCID: PMC10742575.

Marchionni E, D'Apice MR, Lupo V, Lattanzi G, Mattioli E, Lisignoli G, Gabusi E, Pepe G, Helmer Citterich M, Campione E, Nardone AM, Spitalieri P, Pucci N, **Cocciadiferro D**, Picchi E, Garaci F, Novelli A, Novelli G. *Clinical and functional characterization of COL2A1 p.Gly444Ser variant: From a fetal phenotype to a previously undisclosed postnatal phenotype.* Bone Rep. 2023 Nov 27;19:101728. doi: 10.1016/j.bonr.2023.101728. PMID: 38076483; PMCID:PMC10698255.

Murdocca M, Citro G, Centanini E, Giannini R, Latini A, Centofanti F, Piano Mortari E, **Cocciadiferro D,** Novelli A, Bernardini S, Novelli G, Sangiuolo F. *COVID-19: S-Peptide RBD 484-508 Induces IFN-γ T-Cell Response in Naïve-to-Infection and Unvaccinated Subjects with Close Contact with SARS-CoV-2-Positive Patients*. Viruses. 2023 Jun 22;15(7):1417. doi:10.3390/v15071417. PMID: 37515105; PMCID: PMC10386297.

Fontana P, Agolini E, **Cocciadiferro D,** Mazzarelli LL, Di Meglio A, Novelli A, Scarano G, Lombardi C, Ciavarella M, Lonardo F. *Early prenatal diagnosis of a recurrent case of short-rib thoracic dysplasia 3 due to compound heterozygosity for variations in the DYNC2H1 gene: an "ultrasound first" approach.* J Matern Fetal Neonatal Med. 2023 Dec;36(1):2205985. doi: 10.1080/14767058.2023.2205985. PMID: 37100787.

Piceci-Sparascio F, Micale L, Torres B, Guida V, Consoli F, Torrente I, Onori A, Frustaci E, D'Asdia MC, Petrizzelli F, Bernardini L, Mancini C, Soli F, **Cocciadiferro D,** Guadagnolo D, Mastromoro G, Putotto C, Fontana F, Brunetti- Pierri N, Novelli A, Pizzuti A, Marino B, Digilio MC, Mazza T, Dallapiccola B,Ruiz-Perez VL, Tartaglia M, Castori M, De Luca A. *Clinical variability in DYNC2H1-related skeletal ciliopathies includes Ellis-van Creveld syndrome.* Eur J Hum Genet. 2023 Apr;31(4):479-484. doi: 10.1038/s41431-022-01276-7. Epub 2023 Jan 4. PMID: 36599940; PMCID: PMC10133340.

Niceta M, Pizzi S, Inzana F, Peron A, Bakhtiari S, Nizon M, Levy J, Mancini C, Cogné B, Radio FC, Agolini E, **Cocciadiferro D,** Novelli A, Salih MA, Recalcati MP, Arancio R, Besnard M, Tabet AC, Kruer MC, Priolo M, Dallapiccola B, Tartaglia M. *Delineation of the clinical profile of CNOT2 haploinsufficiency and overview of the IDNADFS phenotype*. Clin Genet. 2023 Feb;103(2):156-166. doi: 10.1111/cge.14247. Epub 2022 Nov 24. PMID: 36224108; PMCID: PMC9939052.

Latini A, Vancheri C, Amati F, Morini E, Grelli S, Matteucci C, Petrone V, Colona VL, Murdocca M, Andreoni M, Malagnino V, Raponi M, **Cocciadiferro D,** Novelli A, Borgiani P, Novelli G. *Expression analysis of miRNA hsa-let7b-5p in naso-oropharyngeal swabs of COVID-19 patients supports its role in regulating ACE2 and DPP4 receptors.* J Cell Mol Med. 2022 Oct;26(19):4940-4948. doi: 10.1111/jcmm.17492. Epub 2022 Sep 8. PMID: 36073344; PMCID: PMC9538662.

Vecchio D, **Cocciadiferro D,** Macchiaiolo M, Gonfiantini MV, Agolini E, Matraxia M, Carboni A, Coretti A, Villani A, Panfili FM, Dentici ML, Buonuomo PS, Rana I, Colafati GS, Digilio MC, Novelli A, Bartuli A. *Expanding the novel MAPKAPK5 related developmental disorder's genotype-phenotype correlation: Patient report and 19 months of follow-up.* Clin Genet. 2022 Aug;102(2):142-148. doi: 10.1111/cge.14150. Epub 2022 May 21. PMID: 35575217; PMCID: PMC9545400.

Siano MA, De Maggio I, Petillo R, **Cocciadiferro D,** Agolini E, Majolo M, Novelli A, Della Monica M, Piscopo C. *De Novo Mutation in KMT2C Manifesting as Kleefstra Syndrome 2: Case Report and Literature Review*. Pediatr Rep. 2022 Mar 11;14(1):131-139. doi: 10.3390/pediatric14010019. PMID: 35324822; PMCID: PMC8954887.

Guida V, Sparascio FP, Bernardini L, Pancheri F, Melis D, **Cocciadiferro D,** Pagnoni M, Puzzo M, Goldoni M, Barone C, Hozhabri H, Putotto C, Giuffrida MG, Briuglia S, Palumbo O, Bianca S, Stanzial F, Benedicenti F, Kariminejad A, Forzano F, Baghernajad Salehi L, Mattina T, Brancati F, Castori M, Carella M, Fadda MT, Iannetti G, Dallapiccola B, Digilio MC, Marino B, Tartaglia M, De Luca A. *Copy number variation analysis implicates novel pathways in patients with oculo-auriculo-vertebral-spectrum and congenital heart defects*. Clin Genet. 2021 Sep;100(3):268-279. doi: 10.1111/cge.13994. Epub 2021 May 24. PMID: 33988253.

Majore S, Agolini E, Micale L, Pascolini G, Zuppi P, **Cocciadiferro D**, MorlinoS, Mattiuzzo M, Valiante M, Castori M, Novelli A, Grammatico P. *Clinical presentation and molecular characterization of a novel patient with variant POC1A-related syndrome.* Clin Genet. 2021 Apr;99(4):540-546. doi: 10.1111/cge.13911. Epub 2021 Jan 13. PMID: 33372278

Mbarek H, Cocca M, Al-Sarraj Y, Saad C, Mezzavilla M, AlMuftah W, **Cocciadiferro D**, Novelli A, Quinti I, AlTawashi A, Salvaggio S, AlThani A, Novelli G, Ismail SI. Poking COVID-19*: Insights on Genomic Constraints among Immune-Related Genes between Qatari and Italian Populations*. Genes (Basel). 2021 Nov 22;12(11):1842. doi: 10.3390/genes12111842. PMID: 34828448; PMCID: PMC8623290.

Bowles B, Ferrer A, Nishimura CJ, Pinto E Vairo F, Rey T, Leheup B, Sullivan J, Schoch K, Stong N, Agolini E, **Cocciadiferro D**, Williams A, Cummings A, Loddo S, Genovese S, Roadhouse C, McWalter K; Undiagnosed Diseases Network, WentzensenIM, Li C, Babovic-Vuksanovic D, Lanpher BC, Dentici ML, Ankala A, Hamm JA, Dallapiccola B, Radio FC, Shashi V, Gérard B, Bloch-Zupan A, Smith RJ, Klee EW. *TSPEAR variants are primarily associated with ectodermal dysplasia and toothagenesis but not hearing loss: A novel cohort study.* Am J Med Genet A. 2021 Aug;185(8):2417-2433. doi: 10.1002/ajmg.a.62347. Epub 2021 May 27. PMID:34042254; PMCID: PMC8361973.

Granata P, **Cocciadiferro D,** Zito A, Pessina C, Bassani A, Zambonin F, NovelliA, Fasano M, Casalone R. *Whole Exome Sequencing in 16p13.11 Microdeletion Patients Reveals New Variants Through Deductive and Systems Medicine Approaches*. Front Genet. 2022 Mar 15;13:798607. doi: 10.3389/fgene.2022.798607. PMID: 35368691; PMCID: PMC8965081.

Novelli G, Liu J, Biancolella M, Alonzi T, Novelli A, Patten JJ, **Cocciadiferro D,** Agolini E, Colona VL, Rizzacasa B, Giannini R, Bigio B, Goletti D, Capobianchi MR, Grelli S, Mann J, McKee TD, Cheng K, Amanat F, Krammer F, Guarracino A, Pepe G, Tomino C, Tandjaoui-Lambiotte Y, Uzunhan Y, Tubiana S, Ghosn J; COVID Human Genetic Effort; French COVID Cohort Study Group; CoV- Contact Cohort, Notarangelo LD, Su HC, Abel L, Cobat A, Elhanan G, Grzymski JJ, Latini A, Sidhu SS, Jain S, Davey RA, Casanova JL, Wei W, Pandolfi PP. *Inhibition of HECT E3 ligases as potential therapy for COVID-19.* Cell Death Dis. 2021 Mar 24;12(4):310. doi: 10.1038/s41419-021-03513-1. PMID: 33762578; PMCID: PMC7987752.

Zito A, Lualdi M, Granata P, **Cocciadiferro D,** Novelli A, Alberio T, Casalone R, Fasano M. *Gene Set Enrichment Analysis of Interaction Networks Weighted by Node Centrality*. Front Genet. 2021 Feb 24;12:577623. doi: 10.3389/fgene.2021.577623. PMID: 33719329; PMCID: PMC7943873.

Cocciadiferro, D Cursi, L; Cairoli, S Agolini, E, Simeoli, RLancella, L; Chiurchiu, S; Novelli, A, Dionisi-Vici, C; Villani, A; Goffredo, Bianca M *A case report of isoniazid adverse drug reaction in a pediatric patient with defective NAT2 gene,* Medicine Case Reports and Study Protocols: February 2021 - Volume 2 - Issue 2 - p e0043 doi: 10.1097/MD9.0000000000000043

Morlino S, Micale L, Ritelli M, Rohrbach M, Zoppi N, Vandersteen A, Mackay S, Agolini E, **Cocciadiferro D**, Sasaki E, Madeo A, Ferraris A, Reardon W, Di RoccoM, Novelli A, Grammatico P, Malfait F, Mazza T, Hakim A, Giunta C, Colombi M, Castori M. COL1-related overlap disorder: *A novel connective tissue disorder incorporating the osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome overlap.* Clin Genet. 2020 Mar;97(3):396-406. doi: 10.1111/cge.13683. Epub 2019 Dec 12. PMID:31794058.

Giannantonio S, Agolini E, Scorpecci A, Anzivino R, Bellacchio E, **Cocciadiferro D**, Novelli A, Digilio MC, Marsella P. *Genetic identification andmolecular modeling characterization of a novel POU3F4 variant in two Italian deaf brothers.* Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2020 Feb;129:109790. doi: 10.1016/j.ijporl.2019.109790. Epub 2019 Nov 22. PMID: 31786483

Gentile M, Agolini E, **Cocciadiferro D**, Ficarella R, Ponzi E, Bellacchio E, AntonucciMF, Novelli A. *Novel exostosin-2 missense variants in a family withautosomal recessive exostosin-2-related syndrome: further evidences on the phenotype.* Clin Genet. 2019 Jan;95(1):165-171. doi: 10.1111/cge.13458. Epub 2018Oct 24. PMID: 30288735.

Marano M, Nicoletti F, Pro S, Goffredo BM, Cecchetti C, Piervincenzi E, Agolini E, **Cocciadiferro D**. *Phenytoin intoxication associated with omeprazole administration in a child with defective CYP2C9.* Eur J Clin Pharmacol. 2020 May;76(5):731-732. doi: 10.1007/s00228-019-02821-y. Epub 2020 Jan 15. PMID: 31938857.

Agolini E, Cherchi C, Bellacchio E, Martinelli D, **Cocciadiferro D**, Cutrera R, Chiarini Testa MB, Barone C, Bianca S, Novelli A. *Expanding the clinical and molecular spectrum of lethal congenital contracture syndrome 8 associated withbiallelic variants of ADCY6*. Clin Genet. 2020 Apr;97(4):649-654. doi: 10.1111/cge.13691. Epub 2020 Feb 20. PMID: 31846058.

Cocciadiferro D, Agolini E, Digilio MC, Sinibaldi L, Castori M, Silvestri E, Dotta A, Dallapiccola B, Novelli A. *The splice c.1815G>A variant in KIAA0586 results in a phenotype bridging short-rib-polydactyly and oral-facial-digital syndrome: A case report and literature review.* Medicine (Baltimore). 2020 Feb;99(8):e19169. doi: 10.1097/MD.0000000000019169.

Marano M, Nicoletti F, Pro S, Goffredo BM, Cecchetti C, Piervincenzi E, Agolini E, **Cocciadiferro D.** *Phenytoin intoxication associated with omeprazole administration in a child with defective CYP2C9.*Eur J Clin Pharmacol. 2020 Jan 15. doi: 10.1007/s00228-019-02821-y

Agolini E, Cherchi C, Bellacchio E, Martinelli D, **Cocciadiferro D,** Cutrera R, Chiarini Testa MB,Barone C, Bianca S, Novelli A. *Expanding the clinical and molecular spectrum of lethal congenital contracture syndrome 8 associated with biallelic variants of ADCY6.*Clin Genet. 2019 Dec 17. doi: 10.1111/cge.13691.

Morlino S, Micale L, Ritelli M, Rohrbach M, Zoppi N, Vandersteen A, Mackay S, Agolini E, **Cocciadiferro D**, Sasaki E, Madeo A, Ferraris A, Reardon W, Di Rocco M, Novelli A, Grammatico P, Malfait F, Mazza T, Hakim A, Giunta C, Colombi M, Castori M. *COL1-related overlap disorder: A novel connective tissue disorder incorporating the osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome overlap.* Clin Genet. 2020 Mar;97(3):396-406. doi: 10.1111/cge.13683. Epub 2019 Dec 12.

Giannantonio S, Agolini E, Scorpecci A, Anzivino R, Bellacchio E, **Cocciadiferro D,** Novelli A, Digilio MC, Marsella P. *Genetic identification and molecular modeling characterization of a novel POU3F4 variant in two Italian deaf brothers*. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2020 Feb;129:109790. doi: 10.1016/j.ijporl.2019.109790. Epub 2019 Nov 22.

Gentile M, Agolini E**, Cocciadiferro D**, Ficarella R, Ponzi E, Bellacchio E, Antonucci MF, Novelli A. *Novel exostosin-2 missense variants in a family with autosomal recessive exostosin-2-related syndrome: further evidences on the phenotype*. **Clin Genet**. 2018 Oct 4. doi: 10.1111/cge.1345

Cocciadiferro D, Augello B, De Nittis P, Zhang J, Mandriani B, Malerba N, Squeo GM, Romano A, Piccinni B, Verri T, Micale L, Pasqualucci L, Merla G. *Dissecting KMT2D missense mutations in Kabuki syndrome patients.* **Hum Mol Genet**. 2018 Nov 1;27(21):3651-366

Lepri FR, **Cocciadiferro D,** Augello B, Alfieri P, Pes V, Vancini A, Caciolo C, Squeo GM, Malerba N, Adipietro I, Novelli A, Sotgiu S, Gherardi R, Digilio MC, Dallapiccola B, Merla G *Clinical and Neurobehavioral Features of Three Novel Kabuki Syndrome Patients with Mosaic KMT2D Mutations and a Review of Literature.* **Int J Mol Sci**. 2017 Dec 28;19(1)

De Nittis, P. , Lodder, E.M. , Koopman, C.D. , Wiszniewski, W. , Fishinger Moura de Souza, C. , Lahrouchi, N. , Guex, N. , Napolioni, V. Tessadori, F. , de Boer, T. ,Beekman, L. , Nannenberg, E.A. , Boualla, L. , Blom, N.A. , de Graaff, W. ,Kamermans, K. , **Cocciadiferro, D**. , Malerba, N. ,Mandriani, B. , Hande Coban Akdemir, Z. , Fish, R.J. , Eldomery, M.K. , Ratbi, I. , Wilde, A.A.M. , de Boer, T.P. , Simonds, W.F. , Neerman-Arbez, M. , Reid Sutton, V. , Kok, F. , Lupski, J.R. , Merla G. , Bezzina, C.R. , Bakkers, J., Reymond, A. *GNB5 variants cause a novel multisystem syndrome associated with sinus bradycardia and intellectual disability.* **. AJHG** 1;99(3):704-10. Sep 2016

Prontera P, Ottaviani V, Rogaia D, Isidori I, Mencarelli A, Malerba N, **Cocciadiferro D**, Rolph P,Stangoni G, Vulto-vanSilfhout A, Merla G. *A novel MED12 mutation: Evidence for a fourth phenotype*. **Am J Med Genet** Part A 9999A:1–6. 2016

Lucia Micale, Carmela Fusco, Andrea Fontana, Raffaela Barbano, Bartolomeo Augello, Pasquelena De Nittis, Massimiliano Copetti, Maria Teresa Pellico, Barbara Mandriani, **Dario Cocciadiferro**, Paola Parrella, Vito Michele Fazio, Lucia Maria Cecilia Dimitri, Vincenzo D'Angelo, Chiara Novielli, Lidia Larizza, Antonio Daga and Giuseppe Merla.
TRIM8 downregulation in glioma affects cell proliferation and it is associated with patients survival. ***BMC Cancer*** 15(1):470. June 2015

Carmela Fusco, Lucia Micale, Maria Teresa Pellico, Ester Valentina D'Addetta, Bartolomeo Augello, Barbara Mandriani, Pasquelena De Nittis, **Dario Cocciadiferro**, Natascia Malerba, Michele Sacco, Leopoldo Zelante and Giuseppe Merla *Genomic and Genetic Disorders Biobank*. ***Open Journal of Bioresources****, 2*:e1,DOI: http://dx.doi.org/10.5334/ojb.ag. March 2

Competenze Linguistiche

Madrelingua Italiana: Perfetta padronanza della lingua scritta e parlata.
Inglese: Ottima padronanza della lingua scritta e parlata.
Francese: Buona padronanza della lingua scritta e parlata.

Competenze informatiche

Conoscenza avanzata di Internet e del Pacchetto Office.
Ottima conoscenza dei sistemi operativi Mac OS, Windows e Linux.

Caratteristiche personali

Capacità di ricerca, analisi e sintesi. Flessibilità e spirito di adattamento. Impegno, caparbietà e attitudine al *problem-solving*. Capacità di lavorare in gruppo ed autonomamente.

Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base art. 13 del D. Lgs. 196/2003