

## Curriculum Vitae Claudia Santoro

Claudia Santoro, nata a Napoli il 13 giugno 1982  
Residente in Via Manzoni 216 – 80123 – Napoli - Italy

**Mobile:** +393484798216

**Email istituzionale:** [claudia.santoro@unicampania.it](mailto:claudia.santoro@unicampania.it)

**Email personale:** [dr.claudiasantoro@gmail.com](mailto:dr.claudiasantoro@gmail.com)

**CF:** SNTCLD82H53F839Q

**ORCID** 0000-0003-4547-0500

**Title Dr, PhD**

**Affiliazione Universitaria** UOSD NPI, Dipartimento di Salute Mentale e Fisica e Medicina Preventiva

---

### Esperienze lavorative, professionali

-Ricercatore RDTA da luglio 2019, a tempo determinato, presso il dip. Di Salute mentale e Fisica, UODC Neuropsichiatria infantile (MED39), Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”  
-Dicembre 2016: Ph.D. in Genetica Medica all’ Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”, Napoli, Italy  
-20 Marzo 2013: Specializzazione in Pediatria, 70/70 cum Laude, Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”, Napoli, Italy  
-2007: Abilitazione II session 2006, 270/270, presso l’Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”, Napoli  
- Luglio 2006 Laurea con lode in Medicina e Chirurgia, Summa cum Laude, Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”, Napoli; tesi sperimentale di laurea “Reflusso vescico ureterale primitivo, uno studio multicentrico”

### Insegnamenti

presso l’Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”, sede di Napoli, Insegnamento di Neuropsichiatria Infantile ai

-Cdi Magistrale in Medicina e Chirurgia 2019/2020 e 2020/2021

-CdL Magistrale in Medicina e Chirurgia CORSO IN LINGUA INGLESE 2021/2022

- CdL di Terapia della Neuro, Psicomotricità dell’Età Evolutiva dall’anno 2019/2020 ad oggi

Partecipazione in qualità di Docente presso Corso di Perfezionamento "Aspetti epidemiologici, legislativi, e clinico-contraslazionali delle Malattie Rare" del Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali dell’Università degli studi della Campania Luigi Vanvitelli e al corso di specializzazione in Pediatria presso l’Università degli Studi della Campania dal giugno 2021 ad oggi

### Studi e gruppi di ricerca

Sub investigator per lo studio di fase III internazionale KOMET sull’uso di selumetinib in adulti con NF1 e neurofibroma plessiforme inoperabile sintomatico attivato presso l’Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”, 2022 ad oggi

### Esperienze professionali e professionalizzanti

- Dottorato di ricerca in Genetica Medica –XXVIII ciclo conseguito a dicembre 2015 presso l’Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" – viale A. Lincoln 5, Caserta con Tesi dal titolo: "Exome sequencing identifies MRVI1 as potential susceptibility gene for Moyamoya syndrome and cerebral arteriopathies in Neurofibromatosis type 1
- Da Maggio 2018 al 30 settembre 2018 e dal 1 marzo 2019 al 1 luglio 2019 incarico professionale stipulato con l’ A.O.U. Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli” , Napoli, nell’ambito del progetto regionale delle malattie rare avente come oggetto "Diagnosi, follow-up e relativo counseling genetico di malattie rare come Neurofibromatosi tipo 1 e tipo 2, Rasopatie, sclerosi tuberosa e bassa statura su base genetica"
- Da Maggio 2016 a dicembre 2017 borsa di studio presso l’ A.O.U. Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”, Napoli, “ PDTA- malattie rare”
- Da Giugno 2013 a Luglio 2015 e da Marzo 2016 a febbraio 2017: rispettivamente assegno di ricerca e borsa di studio presso il Dipartimento della Donna, del bambino e della chirurgia generale e specialistica dell’Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli” , Napoli,
- per l’ “Ottimizzazione della qualità delle cure nei pazienti pediatrici con neurofibromatosi”.

- Da Aprile 2012 a Settembre 2012: Grant Placement Project, frequenza dell'unità di Genetica Clinica dell' Hopital Necker-Enfants Malades di Paris, Francia
- Da Novembre 2010 a luglio 2011: Grant Erasmus Project, frequenza dell'unità di Genetica Clinica del Great Ormond Street Hospital (GOSH) di Londra, UK
- 2008-2013 Specializzazione in Pediatria presso l' Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli"
- 2008-2012: Collaborazione con il centro di riferimento pediatrico delle neurofibromatosi, Dipartimento della Donna, del bambino e della chirurgia generale e specialistica dell' Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli", Napoli, Italia
- da Novembre 2007 a Marzo 2008: borsa di studio in Pharmacology Unit, Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli", Napoli, Italia. Oggetto dello studio: "ruolo degli endovanilloidi nel metabolismo dell'osso".

---

### Corsi di formazione

Corso di formazione in "Nomenclatura di Orphanet e Ontologie delle Malattie Rare" Aprile 2022  
5th International Course on Genetics and Renal Diseases, Genoa, Italy. Maggio 2009:

---

### Pubblicazioni in estenso

1. Santoro C, Mirone G, Zanobio M, Ranucci G, D'Amico A, Cicala D, Iascione M, Bernardo P, Piccolo V, Ronchi A, Limongelli G, Carotenuto M, Nigro V, Cinalli G, Piluso G. Mystery(n) Phenotypic Presentation in Europeans: Report of Three Further Novel Missense *RNF213* Variants Leading to Severe Syndromic Forms of Moyamoya Angiopathy and Literature Review. *Int J Mol Sci.* 2022 Aug 11;23(16):8952.
2. Romano F, Falco M, Cappuccio G, Brunetti-Pierri N, Lonardo F, Torella A, Digilio MC, Dentici ML, Alfieri P, Agolini E, Novelli A, Garavelli L, Accogli A; **TUDP**, Striano P, Scarano G, Nigro V, Scala M, Capra V. Genotype-phenotype spectrum and correlations in Xia-Gibbs syndrome: Report of five novel cases and literature review. *Birth Defects Res.* 2022;114(13):759-767.
3. Giacomini T, Scala M, Nobile G, Severino M, Tortora D, Nobili L, Accogli A, Torella A, Capra V, Mancardi MM, Nigro V; **TUDP study group**. De novo POLR2A p.(Ile457Thr) variant associated with early-onset encephalopathy and cerebellar atrophy: expanding the phenotypic spectrum. *Brain Dev.* 2022 Aug;44(7):480-485.
4. Lines MA, Goldenberg P, Wong A, Srivastava S, Bayat A, Hove H, Karstensen HG, Anyane-Yeboah K, Liao J, Jiang N, May A, Guzman E, Morleo M, D'Arrigo S, Ciaccio C, Pantaleoni C, Castello R; **TUDP Study Group**, McKee S, Ong J, Zibdeh-Lough H, Tran-Mau-Them F, Gerasimenko A, Heron D, Keren B, Margot H, de Sainte Agathe JM, Burglen L, Voets T, Vriens J, Innes AM, Dymont DA. Phenotypic spectrum of the recurrent TRPM3 p.(Val837Met) substitution in seven individuals with global developmental delay and hypotonia. *Am J Med Genet A.* 2022 Jun;188(6):1667-1675.
5. Scala M, et al. Variant-specific changes in RAC3 function disrupt corticogenesis in neurodevelopmental phenotypes, *Brain*, 2022; awac106, <https://doi.org/10.1093/brain/awac106>
6. Napolitano F, et al. Genotype-Phenotype Correlations in Neurofibromatosis Type 1: Identification of Novel and Recurrent *NF1* Gene Variants and Correlations with Neurocognitive Phenotype. *Genes*; **2022**,13,1130.
7. De Martino L, et al. Diencephalic Syndrome Due to Optic Pathway Gliomas in Pediatric Patients: An Italian Multicenter Study. *Diagnostics.* 2022; 12(3):664
8. Bernardo P, et al. Aripiprazole induced oculogyric crisis: a pediatric case series and a brief narrative review. *Children* 2022, 9(1), 22.
9. Scala MR, et al (2021). Removal of Koos IV acoustic neuroma and auditory brainstem implant in NF2 patient, *Neurosurgical Focus: Video*, V16. 5, 2
10. Gicchino MF, et al. Expanding the Neuroradiological Phenotype of 18q Deletion Syndrome. *Indian Pediatr.* 2021 Dec 15;58(12):1187-1188.
11. Troisi S, et al. Epilepsy in KAT6A syndrome: Description of two individuals and revision of the literature.
12. Santoro C, et al. Intermittent macrothrombocytopenia in a novel patient with Takenouchi-Kosaki syndrome and review of literature. *Eur J Med Genet.* 2021 Oct 5;64(12):104358.
13. Toro G, et al. Natural History of Scoliosis in Children with NF1: An Observation Study. *Healthcare (Basel).* 2021 Jul 13;9(7):881. doi: 10.3390/healthcare9070881. PMID: 34356257; PMCID: PMC8303287.
14. Manara R, et al. Orphanet J Rare Dis. 2021 Aug 5;16(1):349. doi: 10.1186/s13023-021-01969-0.
15. D'Amico A, et al Clinical variability of neurofibromatosis 1: A modifying role of cooccurring PTPN11 variants and atypical brain MRI findings. *Clin Genet.* 2021 Nov;100(5):563-572.

16. Piccolo V, et al. Poikiloderma with neutropenia and mastocytosis: a case report and a review of dermatological signs. *Front. Med*
17. Russo, et al.. Non-Oncological Neuroradiological Manifestations in NF1 and Their Clinical Implications. *Cancers* 2021, 13,1831
18. **Santoro C**, et al.. A novel MEIS2 mutation explains the complex phenotype in a boy with a typical NF1 microdeletion syndrome. *Eur J Med Genet.* 2021 Mar 17;64(5):104190.
19. D'Amico, A et al. Olfactory bulb enlargement in neurofibromatosis type 1: report of a novel finding. *Child's Nervous System*, 2021
20. Ozarslan, B et al.. Cutaneous findings in neurofibromatosis type 1. *Cancers*, 2021, 13(3), pp. 1–17, 463
21. D'Amico, A et al.. Multimodal evaluation of the cerebrovascular reserve in Neurofibromatosis type 1 patients with Moyamoya syndrome. *Neurological Sciences*, 2021, 42(2), pp. 655–663
22. D'Amico, A et al.. Enhancing cyst-like lesions of the white matter in tuberous sclerosis complex: a novel neuroradiological finding. *Neuroradiology* (2021)
23. Bernardo P, et al.. Temporal lobe malformations, focal epilepsy, and FGFR3 mutations: a non-causal association? *Neurol Sci.* 2021 Jan 3.
24. Di Paola, A., et al. Effects of Eltrombopag on In Vitro Macrophage Polarization in Pediatric Immune Thrombocytopenia. *Int. J. Mol. Sci.* 2021, 22, 97.
25. Ciaccio C, et al.. Milder presentation of TELO2-related syndrome in two sisters homozygous for the p.Arg609His pathogenic variant. *Eur J Med Genet.* 2020 Dec 8:104116.
26. **Santoro C**, et al. A novel RAB39B mutation and concurrent de novo NF1 mutation in a boy with neurofibromatosis type 1, intellectual disability, and autism: a case report. ***BMC Neurol.*** 2020 Sep 1;20(1):327.
27. Precenzano F, et al. Electroencephalographic Abnormalities in Autism Spectrum Disorder: Characteristics and Therapeutic Implications. ***Medicina (Kaunas).*** 2020 Aug 19;56(9):E419
28. Bernardo P, et al. Epilepsy surgery in neurofibromatosis type 1: an overlooked therapeutic approach. ***Childs Nerv Syst.*** 2020 Jul 30. doi: 10.1007/s00381-020-04841-x
29. Cappuccio G, et al. De novo SMARCA2 variants clustered outside the helicase domain cause a new recognizable syndrome with intellectual disability and blepharophimosis distinct from Nicolaides-Baraitser syndrome. ***Genet Med.*** 2020
30. D'Amico A, et al. Multimodal evaluation of the cerebrovascular reserve in Neurofibromatosis type 1 patients with Moyamoya syndrome ***Neurol Sci.*** 2020
31. Bernardo P, Cinalli G, **Santoro C**. Epilepsy in NF1: a systematic review of the literature. ***Childs Nerv Syst.*** 2020 Oct;36(10):2333-2350
32. Ciaccio C, et al. Consolidating the Role of TDP2 Mutations in Recessive Spinocerebellar Ataxia Associated with Pediatric Onset Drug Resistant Epilepsy and Intellectual Disability (SCAR23). ***Cerebellum.*** 2019 Oct;18(5):972-975.
33. **Santoro C**, et al. Retrospective Multicentric Study on Non-Optic CNS Tumors in Children and Adolescents with Neurofibromatosis Type 1. ***Cancers (Basel).*** 2020;12(6):1426
34. **Santoro C**, et al. Pretreatment Endocrine Disorders Due to Optic Pathway Gliomas in Pediatric Neurofibromatosis Type 1: Multicenter Study. ***J Clin Endocrinol Metab.*** 2020;105(6):dgaa138.
35. Monda V, et al. Neuropeptides' Hypothalamic Regulation of Sleep Control in Children Affected by Functional Non-Retentive Fecal Incontinence. *Brain Sci.* 2020 Feb 25;10(3):129
36. Casale M, et al. Hb Vanvitelli: A new unstable  $\alpha$ -globin chain variant causes undiagnosed chronic haemolytic anaemia when co-inherited with deletion -  $\alpha$ 3.7. ***Clin Biochem.*** 2019 Sep 4. pii: S0009-9120(19)30851-3
37. Koczkowska M et al. Clinical spectrum of individuals with pathogenic NF1 missense variants affecting p.Met1149, p.Arg1276, and p.Lys1423: genotype-phenotype study in neurofibromatosis type 1. ***Hum Mutat.*** 2020 Jan;41(1):299-315.
38. Giugliano T, et al. Clinical and Genetic Findings in Children with Neurofibromatosis Type 1, Legius Syndrome, and Other Related Neurocutaneous Disorders. ***Genes (Basel).*** 2019 Jul 31;10(8). pii: E580
39. Bernardo P, et al.. Clinical evolution and epilepsy outcome in three patients with CDKL5-related developmental encephalopathy. ***Epileptic Disord.*** 2019 Jun 1;21(3):271-277
40. Piccolo V, et al. Superimposed Blaschkoid lichen planus pigmentosus. ***G Ital Dermatol Venereol.*** 2019 Jun 17.
41. Bernardo P, et al.. High-functioning autism spectrum disorder with fluent speech and late-onset epilepsy: an unusual presentation of Inv-Dup (15) syndrome. ***Neurocase.*** 2019 Feb - Apr;25(1-2):62-65.
42. **Santoro C**, et al. Report on a child with neurofibromatosis type 2 and unilateral moyamoya: further evidence of cerebral vasculopathy in NF2. ***Neurol Sci.*** 2019 Jan 21. doi: 10.1007/s10072-019-3728-8.

43. Bernardo P, et al. Epilepsy in Rett syndrome: can seizures play an encephalopathic effect in this disorder? **Minerva Pediatr** 5309; 2019. DOI. 10.23736/S0026-4946.19.05309-X
44. Mirone G, et al. Multiple burr holes surgery for the treatment of moyo-moya disease and quasi moyo-moya disease in children: preliminary surgical and imaging results. **World Neurosurg**. 2019 Apr 4.
45. Santoro C, et al. Whole exome sequencing identifies MRVII as a susceptibility gene for moyamoya syndrome in neurofibromatosis type 1. **PLoS One**. 2018 Jul 12;13(7):e0200446.
46. D'Amico A, et al. Medullary unidentified bright objects in Neurofibromatosis type 1: a case series. **BMC Pediatr**. 2018 Feb 28;18(1):91
47. Santoro C, et al. Seizures in children with neurofibromatosis type 1: is neurofibromatosis type 1 enough? **Ital J Pediatr**. 2018 Mar 22;44(1):41
48. Giugliano T, et al. *UBE2A* deficiency in two siblings: a novel splicing variant inherited from a maternal germline mosaicism. **AJMG Part A**. ;176(3):722-726.
49. Roth J, et al. Endoscopic Third Ventriculostomy in Patients with Neurofibromatosis Type I: A Multicenter International Experience. **World Neurosurg**. 2017 Aug 22. pii: S1878-8750(17)31354-2.
50. Santoro C, et al. Moyamoya syndrome in children with neurofibromatosis type 1: Italian-French experience. **Am J Med Genet A**. 2017 Jun;173(6):1521-1530.
51. Santoro C, et al. From Gardner fibroma diagnosis to constitutional APC mutation detection: a one-way street. **Clin Case Rep**. 2017 Aug 10;5(10):1557-1560.
52. Santoro C, et al. Multiple spinal nerve enlargement and SOS1 mutation: further evidence of overlap between Neurofibromatosis type 1 and Noonan phenotype. **Clin Genet**. 2017 Apr 29.
53. Santoro C, et al. Unusual association of non-anaplastic Wilms tumor and Cornelia de Lange syndrome: case report. **BMC Cancer**. 2016 Jun 13;16:365.
54. Grandone A et al. Expanding the phenotype of RITN variations: a new family with primary microcephaly, severe growth failure, brain malformations and dermatitis. **Clin Genet**. 2016 Nov;90(5):445-450. doi: 10.1111/cge.12771. Epub 2016 Apr 29.
55. Santoro C, et al. Arg1809 substitution in neurofibromin: further evidence of a genotype-phenotype correlation in neurofibromatosis type 1. **Eur J Hum Genet**. 2015;23(11):1460-1.
56. Perrotta S, et al. Early-Onset Central Diabetes Insipidus is associated with De novo Arginine Vasopressin-Neurophysin II or Wolfram Syndrome 1 gene mutations. **Eur J Endocrinol**. 2015;172:461-472.
57. Santoro C, et al. LEOPARD syndrome: clinical dilemmas in differential diagnosis of RASopathies. **BMC Med Genet**. 2014;26:15:44.
58. Santoro C, et al. Sporadic NF1 mutation associated with a de novo 20q11.3 deletion explains the association of unusual facies, Moyamoya vasculopathy and developmental delay, reported by Bertoli et al. in 2009. **Clinical dysmorphology**. 2013, 22:42-43.
59. Rossi F et al. The endovanilloid/endocannabinoid system in human osteoclasts: Possible involvement in bone formation and resorption. **Bone** 2009 Mar;44(3):476-84.
60. Bernardo P, et al. Epilessia e Sindrome di Moyamoya in bambino con Neurofibromatosi di tipo 1. **Medico e Bambino Pagine Elettroniche** 2015; 18(6).

---

## Comunicazioni orali

**Dermatologia castel di sangro marzo 2023**

**Deramtologia workshop marzo 2023**

**Congresso nazionale neuroradiol**

**Comunicazione alexion siemens novembre 2022 bari**

Il ruolo del pediatra. **La scoliosi idiopatica: dalla diagnosi al trattamento chirurgico**, Napoli, 11 aprile 2022.

Relatore SU INVITO del webinar intitolato "Epilepsy in NF1" insieme a K. Kotulska-Jozwiak nell'ambito dei webinar dell' European Rare Network EpiCARE Webinar . <https://epi-care.eu/webinars/>. 27/01/2022

Problematiche endocrinologiche nella NF1: cause e trattamento. Coautore del **Corso FAD "NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1 – LA COMPLESSITÀ DIETRO LA SEMPLICITÀ"** Accademia nazionale di medicina. Dal 25/02/2022 AL 31/12/2022

Il neonato dismorfo: i segni--I Nostri Abitanti del futuro... *Convegno di neonatologia III edizione*, 22 Settembre 2021 Caserta

NF1 nel bambino: come ci parla la pelle Claudia Santoro. **III WORKSHOP DI DERMATOLOGIA PEDIATRICA**. FAD sincrona, 4 SETTEMBRE 2021

Protocolli di monitoraggio nelle Neurofibromatosi e nelle Rasopatie. **Malattie neurocutanee comuni e rare: primo update**. FAD sincrona, 8 e il 15 ottobre 2021.

Dall'evidenza alla pratica clinica- **FAD SINCRONA- Noonan Update, Napoli, 19 novembre 2020**

Un varismo tibiale molto speciale: quando la vitamina D non basta, **PEDIATRIA A NAPOLI, NAPOLI, 30 GENNAIO -1 FEBBRAIO 2020**.

ASPETTI CLINICO-GENETICI IN BAMBINI CON NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1 COMPLICATA DA DISABILITA' INTELLETTIVA , **XLIV CONGRESSO NAZIONALE SINP, Società italiana di Neurologia Pediatrica, NAPOLI, 28 – 30 novembre 2019**

The Campania network for Neurofibromatosis

e

Non-OPG tumors of the Central nervous System in NF1: Incidence and prognosis

**The Campania network for Neurofibromatosis; Neurofibromatosis Type 1 and 2: from genetics to neurosurgery**, 17-18 Ottobre 2018, Naples

Dalla Ricerca ai modelli assistenziali: l'esempio delle malattie del RAS-MAPK

**La Ricerca sulle Malattie Rare in Campania . Napoli, 23/24 novembre 2018**

Neurofibromatosi: danno neurologico in età evolutiva. Congresso Regionale SIRN Campania. **Aggiornamenti di riabilitazione neurologica in età evolutiva**. 1 dicembre 2017, Napoli.

Nuove strategie nella diagnosi genetica della neurofibromatosi. **Congresso nazionale sulle neurofibromatosi**. 6-7 Ottobre 2017, Catania.

Studio retrospettivo internazionale sui tumori del sistema nervoso centrale al di fuori

delle vie ottiche in bambini e adolescenti con Neurofibromatosi di tipo 1, **57° Congresso Nazionale SNO**, Napoli, 24-26 maggio 2017

“Sessione di Genetica, due lattanti con vomito: facile diagnosi o malattia rara? Take home message” **Pediatria a Napoli: dal caso clinico alle linee guida**. Napoli 21-23 gennaio 2016.

“Studio genetico-clinico-radiologico di una popolazione pediatrica con Neurofibromatosi tipo 1 complicata da Sindrome Moyamoya: studio multicentrico italo-francese”, **64° Congresso Nazionale Congresso Nazionale di Neurochirurgia (SINCH)**, 24-26/06/2015

“Nuovi farmaci per la neurofibromatosi di tipo 1”, **III Convegno Umbro sulle Neurofibromatosi** 10/11/2012

“Nuovi approcci terapeutici nella neurofibromatosi di tipo 1”, **VI° CONGRESSO SULLE NEUROFIBROMATOSI**, 27 e 28/04/2012

“La ricerca medica, ieri e oggi”, **II Giornata Campana sulla NEUROFIBROMATOSI tipo 1**, 16/05/2009

“CLINICAL AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF A COHORT OF CHILDREN WITH NF1 AND MOYAMOYA SYNDROME. AN ITALIAN-FRENCH MULTICENTRIC RETROSPECTIVE STUDY” **Giornate “Giovani” di Pediatria**, Napoli 10-11 dicembre 2012

---

**POSTERS congressuali e partecipazione a comunicazioni orali**

**Claudia Santoro**, Teresa Giugliano, Markus Kraemer, Annalaura Torella, Jan Claudius Schwitalla, Mario Cirillo, Daniela Melis, Peter Berlit, Vincenzo Nigro, Silverio Perrotta, Giulio Piluso. Whole exome sequencing analysis identifies candidates MRV11 as a potential susceptibility gene for Moyamoya syndrome and cerebral arteriopathies in neurofibromatosis type 1. **POSTER**. International ESGH meeting, June 16-18, 2018, Milano

Di Petrillo Marco, Loffredo Francesca, Romano Antonio, Santoro Rossella, **Santoro Claudia**, Lucchese Alberta. Oral clinical manifestations of neurofibromatosis type 1 in children and adolescents. **Poster**. Simposio SIPMO, Ancona, 19-20 Ottobre 2018

Giugliano T, **Santoro C**, Esposito G, Torella A, Pugliese U, Scilipoti M, Perrotta S, Nigro V, Piluso G CALMPlex: an integrated tool to provide an accurate mutational screening in patients with Neurofibromatosis and other phenotypically overlapping conditions. **Oral communication**. 17th European Neurofibromatosis Meeting Padova-Abano Terme, Settembre 8-11, 2016

Bernardo P, **Santoro C**, Coppola A, Striano S, Pugliese U, Perrotta S. Crisi epilettiche in una popolazione pediatrica di pazienti con Neurofibromatosi di tipo 1. **Oral communication**, SINP 2014.

L. Antinolfi, P. Bernardo, D'Alterio E, Perrotta S, **Santoro C**, R. Militerni. Assessment cognitivo-neuropsicologico nei pazienti con NF1: dati preliminari. **Oral communication**, SINPIA 2014.

**Claudia Santoro**, Teresa Giugliano, Silvana Strianese, Cristina Pisano, Marialuisa D'Arco, Del Vecchio Blanco Francesca, Silverio Perrotta, Giulio Piluso, Vincenzo Nigro. Neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: differential molecular diagnosis in children. **Poster**, Congresso nazionale SIGU XVII, 2014.

**Santoro C**, Giugliano T, Strianese S, Pisano C, D'Arco M, Del Vecchio Blanco F, Perrotta S, Nigro V, Piluso G. Neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: differential molecular diagnosis in children. Volume 22. **Poster**. Supplement 1 of the European Journal of Human Genetics, May 31 - June 3, 2014, Milan, Italy.

**Claudia Santoro**, Teresa Giugliano, Cristina Pisano, Silverio Perrotta, Giulio Piluso, Vincenzo Nigro. Dissecting Neurofibromatosis-Noonan syndrome (NFNS): no evidence of an increased rate of missense/in-frame mutations in individuals with NF1-related pulmonary stenosis. **Poster** Congresso nazionale SIGU XVI, 2013.

Teresa Giugliano, **Claudia Santoro**, Cristina Pisano, Francesca Del Vecchio Blanco, Silverio Perrotta, Giulio Piluso, Vincenzo Nigro. Further characterization of patients with NF1 microdeletion syndrome. **Poster** Congresso nazionale SIGU XVI, 2013

Perrotta S., **Santoro C.**, Casale M., Della Rocca F., Schiavone IR; Nobili B. Congenitl Erythrocytosis. **Article**.

Haematologica Abstract Book, 2011, 43° Congresso nazionale Ematologia, Napoli, 16-19 ottobre 2011

**Claudia Santoro**, Deborah Morrogh, Sarah Ledermann, Deborah Eastwood, Rodger Palmer, Richard H. Scott and Jane A. Hurst. An unusual case of Thrombocytopenia Absent Radius (TAR) syndrome with 1q21.1 deletion presenting with cystic renal dysplasia. Decipher Meeting UK, May 2011, **Poster**

G. Piluso, **C. Santoro**, T. Giugliano, G. Pellino, C. Pisano, S. Perrotta, G. Lama, V. Nigro. Neurofibromatosi di tipo 1 e sindrome di Legius: diagnosi molecolare differenziale in età pediatrica. XV CONGRESSO SIGU, Novembre 2012, **Poster**

**C. Santoro**, G. Pellino, G. De Luca, M. Dionisi, M. D' Arco, S. Perrotta, G. Piluso, G. Lama. Mutazione c..2970\_2972DELAAT in NF1 in una famiglia Italiana con fenotipo Noonan-Neurofibromatosi (NFNS). XIV CONGRESSO SIGU, Novembre 2011, **Poster**

**C. Santoro**, G. Pellino, M. D' Arco, G. De Luca, M. Dionisi, G. Piluso, S. Perrotta, G. Lama. Studio retrospettivo sulle complicanze oncoematologiche in una coorte di bambini con NF1. XIV CONGRESSO SIGU, November 2011, **Poster**  
Pellino G, **Santoro C**, Pizza R, La Marca A, D'Arco M, Strianese S, Pugliese U, Nobili B, Perrotta S. CONCORDANZA TRA VISITA OCULISTICA E RM ENCEFALO NELLO SCREENING DEL GLIOMA DELLE VIE OTTICHE NEI PAZIENTI PEDIATRICI CON NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1, Pediatric reports. **Poster** . Vol 4, No 1s (2012): XXXVII Congresso AIEOP 2012 - Bari, 20-22 Maggio 2012-p010.

**Santoro C**, Scuotto A, La Marca A, Pizza R, D'Arco M, Perrotta S e Lama G. Glioma delle vie ottiche in bambini affetti da neurofibromatosi di tipo 1: casistica di un centro di riferimento. **Poster**. Haematologica Abstract Book, 2010, XXXVI Congresso nazionale AIEOP, Pisa, 6-8 Giugno 2010.

Pellino G, **Santoro C**, D'Arco M, Pugliese U, Barone C, Casale F, Indolfi P, Piluso G, Nobili B, Perrotta S. STUDIO RETROSPETTIVO SULLE COMPLICANZE EMATO ONCOLOGICHE NELLA NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1 IN Età PEDIATRICA. XXXVII Congresso AIEOP 2012 - Bari, 20-22 Maggio 2012-p060, **Poster**

---

### Lingue straniere

English: Fluent

French: Basic

**Computer skills:** Windows and Macintosh technologies; London medical Dysmorphology and Neurogenetics Database; Italian NF1-Database; various NCBI applications, GeneFisher primer design tool; STRING tool.

**Tecniche di laboratorio:** extraction, purification of nucleic acids, amplification by PCR and primer/probe design; agarose gel electrophoresis; tissue culture (osteoclasts differentiation and culture), e exome sequencing data interpretation.

---

**Responsabile e vincitrice** di un finanziamento per il progetto NoDiGene, progetto BANDO DI SELEZIONE PER IL FINANZIAMENTO DI PROGETTI DI RICERCA APPLICATA E A CARATTERE INDUSTRIALE PER RTD di TIPO A e B. V:ALERE 2020, Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”

**Autore** del capitolo “Genetics of Hydrocephalus” nella nuova versione del libro “Pediatric Hydrocephalus”, di Giuseppe Cinalli, Memet Özek, Christian Sainte-Rose and Wirginia June Maixner; edito da Springer

**Coordinatore** di studio multicentrici nazionali e internazionali sulla NF1

**Organizzazione del meeting internazionale** Neurofibromatosis Type 1 and 2: from genetics to neurosurgery, 17-18 Ottobre 2018, Naples

**Collaborazione** con il gruppo di studio TUDP-malattie rare senza diagnosi Telethon

**Membro** dei Board Nazionale ed Europeo per la ditta AZ in merito all’uso del Koselugo in NF1

**Vincitrice del** “Premio Sip Regione Campania” nel 2016, presentazione dello studio “Complicanze endocrinologiche dei gliomi ottici in NF1” in occasione del CONGRESSO REGIONALE SIP CAMPANIA 2016

**Editorial consultant** per la rivista internazionale “Dermatology Practical & Conceptual” (ISSN 2160-9381) dal giugno 2017 ad oggi

**Editorial Board Member** della sezione Child Neurology della rivista BMC (ISSN: 1471-2377, IF 2.606 - 5-year Impact Factor), <https://bmcneurol.biomedcentral.com/about/editorial-board>

**Academic editor** del numero speciale “ Clinical and Genetic Findings in Patients with Neurofibromatosis Type 1” della rivista Cancers/ (ISSN 2072-6694, IF 6.162).

**Review Editor per la sezione di Frontiers Neurology Pediatric Neurology** dal 31 Dec 2019-  
<https://www.frontiersin.org/journals/neurology/sections/pediatric-neurology>

**Partecipazione al Comitato scientifico** dell’associazione nazionale delle neurofibromatosi “ANF” dal 2019, **in qualità di segretario dal 2022.**

**Membro della società italiana di genetica SIGU**

Novembre 2020 ad oggi: genetista clinico per l’ Endo-ERN | European Reference Network on Rare Endocrine Conditions-Unit/Department/Ward name of the healthcare provider: UOC Endocrinologia e Malattia del metabolismo and UOC Pediatria Generale e Specialistica

Aprile 2021-ad oggi Consulente esterno (“External Expert”) per la ditta Astrazeneca relativamente all’uso del Selumetinib in pazienti con NF1 comprensivo della partecipazione a un board nazionale e ad uno europeo.

**Napoli, 19.10.22**

