



CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	Chiara Cazzorla
Nazionalità	Italiana
Luogo e Data di nascita	Comacchio (FE), 29 Dicembre 1979
Codice Fiscale	CZZCHR79T69C912D

ESPERIENZA LAVORATIVA

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none">• Date• Nome e indirizzo del datore di lavoro• Tipo di impiego• Principali mansioni e responsabilità | <p>Da Luglio 2020 ad oggi</p> <p>Unità Operativa Complessa di Psicologia Ospedaliera</p> <p>Azienda Ospedale di Padova.
Sede: via Giustiniani, -Padova</p> <p>Dirigente Psicologo a tempo indeterminato</p> <p>Valutazioni cognitive e dello sviluppo psicomotorio in bambini affetti da malattie metaboliche ereditarie afferenti all'Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie.</p> <p>Percorsi di sostegno ai genitori di bambini affetti da patologie congenite. Presa in carico di famiglie richiamate per positività allo screening metabolico neonatale.</p> <p>Attività di sostegno ai pazienti ed alle famiglie di neonati seguiti dalla patologia neonatale.</p> <p>Percorsi di Parent Training, Training di gruppo per l'acquisizione delle competenze sociali, cooperazione in equipe multidisciplinare .</p> |
| <ul style="list-style-type: none">• Date• Nome e indirizzo del datore di lavoro• Tipo di impiego• Principali mansioni e responsabilità | <p>Da Agosto 2013 a Luglio 2020</p> <p>Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie</p> <p>Dipartimento per la Salute della Donna e del Bambino</p> <p>Azienda Ospedale di Padova.
Sede: via Giustiniani, -Padova</p> <p>Dirigente Psicologo a tempo indeterminato</p> <p>Valutazioni cognitive e dello sviluppo psicomotorio in bambini affetti da malattie metaboliche ereditarie afferenti all'Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie.</p> <p>Percorsi di Psicoterapia ai pazienti ed alle famiglie, percorsi di Parent Training, Training di gruppo per l'acquisizione delle competenze sociali, cooperazione in equipe multidisciplinare .</p> |
| <ul style="list-style-type: none">• Date• Nome e indirizzo del datore | <p>Da Aprile 2009 a Luglio 2013</p> <p>Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie,</p> |

di lavoro	Dipartimento per la salute della Donna e del Bambino Azienda Ospedale di Padova. Sede: via Giustiniani, -Padova
• Tipo di impiego	Psicologa borsista
• Principali mansioni e responsabilità	Valutazioni cognitive e dello sviluppo psicomotorio in bambini affetti da malattie metaboliche ereditarie afferenti all'Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie. Attività di sostegno ai pazienti ed alle famiglie, percorsi di Parent Training, Training di gruppo per l'acquisizione delle competenze sociali, cooperazione in equipe multidisciplinare .
• Date	Da Febbraio 2008 ad oggi
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	Struttura Complessa di Neurologia, Ambulatorio Neurometabolico Ospedale San Bassiano Azienda Sanitaria ULSS 3 Sede: Via dei Lotti , 40 Bassano del Grappa (VI)
• Tipo di impiego	Psicologa frequentatrice
• Principali mansioni e responsabilità	Valutazioni della funzionalità cognitiva e del comportamento associati a decadimenti cognitivi o ad alterazioni specifiche del funzionamento cerebrale. Valutazione e trattamento delle alterazioni del tono dell'umore e dei disturbi d'ansia. Presa in carico dei caregiver anche mediante cicli di training di gruppo per l'acquisizione di tecniche mirate alla gestione quotidiana del paziente affetto da decadimento cognitivo.
• Date	Da Aprile 2008 ad Aprile 2009 e da Luglio 2011 a Luglio 2012
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	Presso Associazione Cometa A.S.M.M.E. (Associazione studio Malattie Metaboliche Ereditarie) Sede: via Monte Sabotino, 12- Roncaglia di Ponte S.Nicolò- PD_
• Tipo di impiego	Psicologa con contratto di collaborazione coordinata e continuativa- contratto a progetto, (ex.art.61 D.L. 276/2003)
• Principali mansioni e responsabilità	Attività di sostegno ai pazienti ed alle famiglie, percorsi di parent training, training di gruppo per l'acquisizione delle competenze sociali, cooperazione in equipe multidisciplinare.
• Date	Da Settembre 2007 al 2013
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	Attività libero professionale presso, associazione Kiwuolevolare: interventi sui disturbi cognitivi e le disabilità in età evolutiva. Sede : via Monte Sabotino, 12 –Roncaglia di Ponte S.Nicolò- Padova-
• Tipo di impiego	Psicologa con specializzazione in neuropsicologia e Psicoterapeuta ad indirizzo cognitivo e comportamentale.
• Principali mansioni e responsabilità	Trattamenti psicoterapici per disturbi dell'umore e per i disturbi d'ansia. Somministrazione di strumenti dedicati, per l'assessment della personalità, valutazioni neuropsicologiche al fine di valutare la funzionalità cognitiva.
• Date	Da Aprile 2007 ad Aprile 2008
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	C.S.M. – Distretto 1 – Sede : via Claudiana , 1 Montegrotto Terme (PD) Direttore: Dr. P.Peruzzi – Dr.ssa N. Solano
• Tipo di impiego	Psicologa Specializzando in Psicoterapia

- Principali mansioni e responsabilità

Valutazioni multidimensionali di personalità, attraverso l'utilizzo di strumenti diagnostici mirati. Percorsi di sostegno psicologico. Collaborazione in equipe multidisciplinare.

- Date **Da Dicembre 2005 a Settembre 2008**
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
Clinica Neurologica I ,
Azienda Ospedale di Padova
Sede: via Giustiniani , 5
Direttore : Prof. L. Battistin
- Tipo di impiego **Dottorato di ricerca in Scienze Mediche Cliniche e Sperimentali –
Indirizzo Neuroscienze**
- Principali mansioni e responsabilità
Valutazione multidimensionale della Qualità della vita in adolescenti ed adulti affetti da patologie metaboliche ereditarie.
Sostegno psicologico ai familiari.

- Date **Da Luglio 2006 a Settembre 2006**
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
Azienda Ospedaliera – ULSS 16 - Padova
Dr.ssa A. Resos , specialista in Neuropsichiatria infantile
- Tipo di impiego **Psicologa frequentatrice con specializzazione in neuropsicologia**
- Principali mansioni e responsabilità
Valutazioni mediante somministrazione del test di intelligenza WAIS, a soggetti affetti da patologie genetiche e da ritardo mentale , al fine dell' inserimento nelle categorie di atleti partecipanti alle olimpiadi speciali per disabili

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date **Da Dicembre 2021 a Dicembre 2024**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
Membro del Consiglio Direttivo presso Società SIMMESN
Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale
- Date **Da Settembre 2021 ad oggi**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
Attività di Docenza
Università degli Studi di Padova, Dipartimento di Neuroscienze
Corso di laurea Educatore Professionale - Aspetti Educativi nelle patologie organiche in età pediatrica.
- Date **Da Dicembre 2021 ad oggi**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
Attività di Docenza
Università degli Studi di Bologna
Master di III Livello in Malattie Metaboliche Ereditarie e screening neonatale.

- Date **Da Ottobre 2020 a Maggio 2021**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Master
“I disturbi del neurosviluppo: diagnosi e trattamento comportamentale” Istituto IPSICO , Firenze
- Date **Giugno 2020**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Corso di formazione dal titolo
“ La terapia Cognitivo Comportamentale dell’ADHD”
Istituto IPSICO , Firenze
- Date **Maggio 2020**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Corso di formazione dal titolo
“ La terza generazione della CBT per l’età evolutiva”
Istituto IPSICO , Firenze
- Date **Dicembre 2019**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Evento formativo dal titolo
“ADHD E disturbi del comportamento in età evolutiva “ Az
Osp.Padova
- Date **03 Settembre 2019- 06 Settembre 2019**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

SSIEM Annual Symposium Rotterdam
- Date **Marzo 2010 ad oggi**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Albo degli Psicoterapeuti della regione Veneto.
Riferimento n° 5384,
- Qualifica conseguita **Psicoterapeuta iscritto all’albo professionale**
- Date **Febbraio 2006 ad oggi**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Albo degli Psicologi della regione Veneto.
Riferimento n° 5384, in data 17/02/2006
Sede: via D. Manin, 69
Mestre (VE)
- Qualifica conseguita **Psicologo iscritto all’albo professionale**
- Date **Dicembre 2004**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Università degli studi di Padova
- Qualifica conseguita **Master in “Neuropsicologia dei disturbi cognitivi acquisiti”**
Direttore Prof. P.Bisiacchi- C.Umiltà

- Date **Dicembre 2005**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Dottorato di ricerca in scienze mediche cliniche e sperimentali ad indirizzo Neuroscienze**
Clinica Neurologica I,
Azienda Ospedaliera di Padova
 - Qualifica conseguita **Dottore di ricerca**

- Date **Da Settembre 2005 a Marzo 2010**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Scuola quadriennale di specializzazione in psicoterapia ad indirizzo Cognitivo e Comportamentale ITC – Padova –**
 - Qualifica conseguita **Psicoterapeuta Cognitivo e Comportamentale**

- Date **Dicembre 2003**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Università degli Studi di Padova**
 - Qualifica conseguita **Laurea in psicologia ad indirizzo Clinico e di Comunità Ordinamento quinquennale**
Discussione di una tesi di tipo sperimentale dal titolo “Percezione delle Emozioni nella Patologia di Alzheimer”

- Date **Giugno 1998**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Liceo Scientifico ”Tulio Levi Civita”**
- Codigoro (Fe) -
 - Qualifica conseguita **Licenza liceale scientifica**

PUBBLICAZIONI

- 1: Watt T, Burlina AP, **Cazzorla C**, Schönfeld D, Banikazemi M, Hopkin RJ, Martins AM, Sims K, Beitner-Johnson D, O'Brien F, Feldt-Rasmussen U. Agalsidase beta treatment is associated with improved quality of life in patients with Fabry disease: findings from the Fabry Registry. *Genet Med*. 2010 Nov;12(11):703-12. doi: 10.1097/GIM.0b013e3181f13a4a. PMID: 20885332.
- 2: Del Rizzo M, Fanin M, Cerutti A, **Cazzorla C**, Milanesi O, Nascimbeni AC, Angelini C, Giordano L, Bordugo A, Burlina AB. Long-term follow-up results in enzyme replacement therapy for Pompe disease: a case report. *J Inherit Metab Dis*. 2010 Dec;33 Suppl 3:S389-93. doi: 10.1007/s10545-010-9195-2. Epub 2010 Sep 10. PMID: 20830524.
- 3: **Cazzorla C**, Del Rizzo M, Burgard P, Zanco C, Bordugo A, Burlina AB, Burlina AP. Application of the WHOQOL-100 for the assessment of quality of life of adult patients with inherited metabolic diseases. *Mol Genet Metab*. 2012 May;106(1):25-30. doi: 10.1016/j.ymgme.2012.02.008. Epub 2012 Feb 16. PMID: 22398241.
- 4: Del Rizzo M, Burlina AP, Sass JO, Beermann F, Zanco C, **Cazzorla C**, Bordugo A, Giordano L, Manara R, Burlina AB. Metabolic stroke in a late-onset form of isolated sulfite oxidase deficiency. *Mol Genet Metab*. 2013 Apr;108(4):263-6. doi: 10.1016/j.ymgme.2013.01.011. Epub 2013 Jan 27. PMID: 23414711.
- 5: **Cazzorla C**, Cegolon L, Burlina AP, Celato A, Massa P, Giordano L, Polo G, Daniele A, Salvatore F, Burlina AB. Quality of Life (QoL) assessment in a cohort of patients with phenylketonuria. *BMC Public Health*. 2014 Dec 4;14:1243. doi: 10.1186/1471-2458-14-1243. PMID: 25471331; PMCID: PMC4265392.
- 6: Del Rizzo M, Galderisi A, Celato A, Furlan F, Giordano L, **Cazzorla C**, Fasan I, Moretti C, Zschocke J, Burlina AB. The long-term treatment of a patient with type 1 diabetes mellitus and glutaric aciduria type 1: the effect of insulin. *Eur J Pediatr*. 2016 Aug;175(8):1123-8. doi: 10.1007/s00431-016-2699-5. Epub 2016 Feb 5. PMID: 26847429.
- 7: Burlina A, **Cazzorla C**, Zanonato E, Viggiano E, Fasan I, Polo G. Clinical experience with N-carbamylglutamate in a single-centre cohort of patients with

propionic and methylmalonic aciduria. *Mol Genet Metab Rep*. 2016 Jul 13;8:34-40. doi: 10.1016/j.ymgmr.2016.06.007. PMID: 27489777; PMCID: PMC4949587.

8: Burlina AB, Polo G, Salviati L, Duro G, Zizzo C, Dardis A, Bembi B, **Cazzorla C**, Rubert L, Zordan R, Desnick RJ, Burlina AP. Newborn screening for lysosomal storage disorders by tandem mass spectrometry in North East Italy. *J Inherit Metab Dis*. 2018 Mar;41(2):209-219. doi: 10.1007/s10545-017-0098-3. Epub 2017 Nov 15. PMID: 29143201.

9: **Cazzorla C**, Bensi G, Biasucci G, Leuzzi V, Manti F, Musumeci A, Papadia F, Stoppioni V, Tummolo A, Vendemiale M, Polo G, Burlina A. Living with phenylketonuria in adulthood: The PKU ATTITUDE study. *Mol Genet Metab Rep*. 2018 Jul 11;16:39-45. doi: 10.1016/j.ymgmr.2018.06.007. PMID: 30069431; PMCID: PMC6066799.

10: Burlina AP, Lachmann RH, Manara R, **Cazzorla C**, Celato A, van Spronsen FJ, Burlina A. The neurological and psychological phenotype of adult patients with early-treated phenylketonuria: A systematic review. *J Inherit Metab Dis*. 2019 Mar;42(2):209-219. doi: 10.1002/jimd.12065. PMID: 30690773.

11: Burlina AB, Polo G, Rubert L, Gueraldi D, **Cazzorla C**, Duro G, Salviati L, Burlina AP. Implementation of Second-Tier Tests in Newborn Screening for Lysosomal Disorders in North Eastern Italy. *Int J Neonatal Screen*. 2019 Jun 21;5(2):24. doi: 10.3390/ijns5020024. PMID: 33072983; PMCID: PMC7510225.

12: Burlina AP, **Cazzorla C**, Massa P, Polo G, Loro C, Gueraldi D, Burlina AB. Large Neutral Amino Acid Therapy Increases Tyrosine Levels in Adult Patients with Phenylketonuria: A Long-Term Study. *Nutrients*. 2019 Oct 21;11(10):2541. doi: 10.3390/nu11102541. PMID: 31640267; PMCID: PMC6835503.

13: Burlina AP, **Cazzorla C**, Massa P, Loro C, Gueraldi D, Burlina AB. The Impact of a Slow-Release Large Neutral Amino Acids Supplement on Treatment Adherence in Adult Patients with Phenylketonuria. *Nutrients*. 2020 Jul 14;12(7):2078. doi: 10.3390/nu12072078. PMID: 32674279; PMCID: PMC7400920.

14: Gragnaniello V, Gueraldi D, Rubert L, Manzoni F, **Cazzorla C**, Giuliani A, Polo

- G, Salviati L, Burlina A. Report of Five Years of Experience in Neonatal Screening for Mucopolysaccharidosis Type I and Review of the Literature. *Int J Neonatal Screen*. 2020 Nov 2;6(4):85. doi: 10.3390/ijns6040085. PMID: 33147872; PMCID: PMC7712507.
- 15: Polo G, Guerardi D, Giuliani A, Rubert L, **Cazzorla C**, Salviati L, Marzollo A, Biffi A, Burlina AP, Burlina AB. The combined use of enzyme activity and metabolite assays as a strategy for newborn screening of mucopolysaccharidosis type I. *Clin Chem Lab Med*. 2020 Nov 26;58(12):2063-2072. doi: 10.1515/cclm-2020-0064. PMID: 32432561.
- 16: Bösch F, Landolt MA, Baumgartner MR, Zeltner N, Kölker S, Gleich F, Burlina A, **Cazzorla C**, Packman W, V D Schwartz I, Vieira Neto E, Ribeiro MG, Martinelli D, Olivieri G, Huemer M. Health-related quality of life in paediatric patients with intoxication-type inborn errors of metabolism: Analysis of an international data set. *J Inher Metab Dis*. 2021 Jan;44(1):215-225. doi: 10.1002/jimd.12301. Epub 2020 Sep 22. PMID: 32785952.
- 17: Burlina A, Giuliani A, Polo G, Guerardi D, Gragnaniello V, **Cazzorla C**, Opladen T, Hoffmann G, Blau N, Burlina AP. Detection of 3-O-methyldopa in dried blood spots for neonatal diagnosis of aromatic L-amino-acid decarboxylase deficiency: The northeastern Italian experience. *Mol Genet Metab*. 2021 May;133(1):56-62. doi: 10.1016/j.ymgme.2021.03.009. Epub 2021 Mar 13. PMID: 33744095.
- 18: Gragnaniello V, Burlina AP, Polo G, Giuliani A, Salviati L, Duro G, **Cazzorla C**, Rubert L, Maines E, Germain DP, Burlina AB. Newborn Screening for Fabry Disease in Northeastern Italy: Results of Five Years of Experience. *Biomolecules*. 2021 Jun 27;11(7):951. doi: 10.3390/biom11070951. PMID: 34199132; PMCID: PMC8301924.
- 19: Burlina A, Biasucci G, Carbone MT, **Cazzorla C**, Paci S, Pochiero F, Spada M, Tummolo A, Zuvadelli J, Leuzzi V. Italian national consensus statement on management and pharmacological treatment of phenylketonuria. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Nov 16;16(1):476. doi: 10.1186/s13023-021-02086-8. PMID: 34784942; PMCID: PMC8594187.

- 20: Gragnaniello V, Carraro S, Rubert L, Gualdi D, **Cazzorla C**, Massa P, Zanconato S, Burlina AB. A new strategy of desensitization in mucopolysaccharidosis type II disease treated with idursulfase therapy: A case report and review of the literature. *Mol Genet Metab Rep*. 2022 May 5;31:100878. doi: 10.1016/j.ymgmr.2022.100878. PMID: 35782619; PMCID: PMC9248226.
- 21: Ruoppolo M, Malvagia S, Boenzi S, Carducci C, Dionisi-Vici C, Teofoli F, Burlina A, Angeloni A, Aronica T, Bordugo A, Bucci I, Camilot M, Carbone MT, Cardinali R, Carducci C, Cassanello M, Castana C, **Cazzorla C**, Ciatti R, Ferrari S, Frisso G, Funghini S, Furlan F, Gasperini S, Gragnaniello V, Guzzetti C, La Marca G, La Spina L, Lorè T, Meli C, Messina M, Morrone A, Nardecchia F, Ortolano R, Parenti G, Pavanello E, Pieragostino D, Pillai S, Porta F, Righetti F, Rossi C, Rovelli V, Salina A, Santoro L, Sauro P, Schiaffino MC, Simonetti S, Vincenzi M, Tarsi E, Uccheddu AP. Expanded Newborn Screening in Italy Using Tandem Mass Spectrometry: Two Years of National Experience. *Int J Neonatal Screen*. 2022 Aug 9;8(3):47. doi: 10.3390/ijns8030047. PMID: 35997437; PMCID: PMC9397032.
- 22: Gragnaniello V, Burlina AP, Manara R, **Cazzorla C**, Rubert L, Gualdi D, Tonioli E, Quaia E, Burlina AB. Bone disease in early detected Gaucher Type I disease: A case report. *JIMD Rep*. 2022 Jun 26;63(5):414-419. doi: 10.1002/jmd2.12314. PMID: 36101816; PMCID: PMC9458614.
- 23: Gragnaniello V, Pijnappel PWW, Burlina AP, In 't Groen SLM, Gualdi D, **Cazzorla C**, Maines E, Polo G, Salviati L, Di Salvo G, Burlina AB. Newborn screening for Pompe disease in Italy: Long-term results and future challenges. *Mol Genet Metab Rep*. 2022 Oct 22;33:100929. doi: 10.1016/j.ymgmr.2022.100929. PMID: 36310651; PMCID: PMC9597184.
- 24: Manti F, Caviglia S, **Cazzorla C**, Dicintio A, Pilotto A, Burlina AP. Expert opinion of an Italian working group on the assessment of cognitive, psychological, and neurological outcomes in pediatric, adolescent, and adult patients with phenylketonuria. *Orphanet J Rare Dis*. 2022 Dec 21;17(1):443. doi: 10.1186/s13023-022-02488-2. Erratum in: *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Mar 3;18(1):44. doi: 10.1186/s13023-023-02644-2. PMID: 36544165; PMCID: PMC9769037.
- 25: Manti F, Caviglia S, **Cazzorla C**, Dicintio A, Pilotto A, Burlina AP. Correction: Expert opinion of an Italian working group on the assessment of

cognitive, psychological, and neurological outcomes in pediatric, adolescent, and adult patients with phenylketonuria. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 Mar 3;18(1):44. doi: 10.1186/s13023-023-02644-2. Erratum for: *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Dec 21;17(1):443. doi: 10.1186/s13023-022-02488-2. PMID: 36869340; PMCID: PMC9983244.

26: Gragnaniello V, Burlina AP, Commone A, Gueraldi D, Puma A, Porcù E, Stornaiuolo M, **Cazzorla C**, Burlina AB. Newborn Screening for Fabry Disease: Current Status of Knowledge. *Int J Neonatal Screen.* 2023 Jun 5;9(2):31. doi: 10.3390/ijns9020031. PMID: 37367212; PMCID: PMC10299185.

27: Gragnaniello V, **Cazzorla C**, Gueraldi D, Loro C, Massa P, Puma A, Cananzi M, Salviati L, Burlina AP, Burlina AB. Long-term follow-up of a patient with neonatal form of Gaucher disease. *Am J Med Genet A.* 2023 Jul;191(7):1917-1922. doi: 10.1002/ajmg.a.63196. Epub 2023 Apr 3. PMID: 37009750.

28: Maissen-Abgottspon S, Muri R, Hochuli M, Reismann P, Barta AG, Alptekin IM, Hermida-Ameijeiras Á, Burlina AP, Burlina AB, **Cazzorla C**, Carretta J, Trepp R, Everts R. Health-related quality of life in a european sample of adults with early-treated classical PKU. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 Sep 22;18(1):300. doi: 10.1186/s13023-023-02917-w. PMID: 37740225; PMCID: PMC10517574.

29: Gragnaniello V, Gueraldi D, Puma A, Commone A, Loro C, **Cazzorla C**, Häberle J, Burlina AB. Variant in the allosteric domain of CPS1 protein associated with effectiveness of N-carbamoyl glutamate therapy in neonatal onset CPS1 deficiency. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2023 Jul 10;36(9):873-878. doi: 10.1515/jpem-2023-0210. PMID: 37427576.

30: Parolisi S, Montanari C, Borghi E, **Cazzorla C**, Zuvadelli J, Tosi M, Barone R, Bensi G, Bonfanti C, Dionisi Vici C, Biasucci G, Burlina A, Carbone MT, Verduci E; SIMMESN Working Group for Gut Microbiota in Inborn Errors of Metabolism. Possible role of tryptophan metabolism along the microbiota-gut-brain axis on cognitive & behavioral aspects in Phenylketonuria. *Pharmacol Res.* 2023 Nov;197:106952. doi: 10.1016/j.phrs.2023.106952. Epub 2023 Oct 5. PMID: 37804926.

31: Gragnaniello V, Gueraldi D, Puma A, Commone A, **Cazzorla C**, Loro C, Porcù E, Stornaiuolo M, Miglioranza P, Salviati L, Wanders RJA, Burlina A. Abnormal

activation of MAPKs pathways and inhibition of autophagy in a group of patients with Zellweger spectrum disorders and X-linked adrenoleukodystrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 Nov 16;18(1):358. doi: 10.1186/s13023-023-02940-x. PMID: 37974207; PMCID: PMC10652488.

32: Gragnaniello V, **Cazzorla C**, Gueraldi D, Puma A, Loro C, Porcù E, Stornaiuolo M, Miglioranza P, Salviati L, Burlina AP, Burlina AB. Light and Shadows in Newborn Screening for Lysosomal Storage Disorders: Eight Years of Experience in Northeast Italy. *Int J Neonatal Screen.* 2023 Dec 25;10(1):3. doi: 10.3390/ijns10010003. PMID: 38248631; PMCID: PMC10801488.

33: Bani M, Caviglia S, Bensi G, Carcereri MS, Greco B, Lastrucci E, Massa P, Vissani S, **Cazzorla C**. Availability of psychological resources for parents receiving communication of positivity at newborn screening for metabolic diseases in Italy. *Eur J Pediatr.* 2024 Feb;183(2):965-969. doi: 10.1007/s00431-023-05337-x. Epub 2023 Nov 17. PMID: 37975942.

34: Burlina AB, Burlina AP, Mignani R, **Cazzorla C**, Gueraldi D, Puma A, Loro C, Baumgartner MR, Gragnaniello V. Non-Hodgkin lymphoma in a kidney transplanted patient with methylmalonic acidemia: Metabolic susceptibility and the role of immunosuppression. *JIMD Rep.* 2024 Jan 10;65(2):56-62. doi: 10.1002/jmd2.12411. PMID: 38444575; PMCID: PMC10910225.

35: Scala I, Brodosi L, Gueraldi D, Manti F, Rovelli V, Zuvadelli J, Agnelli G, **Cazzorla C**, Nardecchia F, Giammanco A, Biasucci G. Pegvaliase therapy for phenylketonuria: Real-world case series and clinical insights. *Mol Genet Metab.* 2024 May;142(1):108151. doi: 10.1016/j.ymgme.2024.108151. Epub 2024 Feb 2. PMID: 38522180.

36: Rovelli V, Dicintio A, **Cazzorla C**. Unmet needs in phenylketonuria: an exploratory Italian survey among patients and caregivers. *Curr Med Res Opin.* 2024 May 2:1-11. doi: 10.1080/03007995.2024.2337662. Epub ahead of print. PMID: 38646665.

37. **Cazzorla C**, Di Riso D, Gaiga G, De Cusatis A, Spaggiari S, Gragnaniello V, Loro C, Gueraldi D, Schiavo R, Burlina AP, Burlina AB. Parents' Perspectives of Children with PKU: Assessing Parental Stress and Psychological Adjustment. *Psychol. Int.* 2024, 6(3), 779-785; <https://doi.org/10.3390/psycholint6030049>.

38: Burlina AP, Manara R, Carretta J, **Cazzorla C**, Loro C, Gragnaniello V, Burlina AB. Effect of enzyme substitution therapy on brain magnetic resonance imaging and cognition in adults with phenylketonuria: A case series of three patients. Eur J Neurol. 2024 Dec;31(12):e16508. doi: 10.1111/ene.16508. Epub 2024 Oct 4. PMID: 39364650; PMCID: PMC11554989.

39: Gragnaniello V, **Cazzorla C**, Guerardi D, Loro C, Porcù E, Salviati L, Burlina AP, Burlina AB. Newborn Screening for Acid Sphingomyelinase Deficiency: Prevalence and Genotypic Findings in Italy. Int J Neonatal Screen. 2024 Dec 4;10(4):79. doi: 10.3390/ijns10040079. PMID: 39728399; PMCID: PMC11679512.

Presto consenso al trattamento dei dati personali riportati nel mio cv in base alla legge 196/03

Consapevole delle sanzioni penali, nel caso di dichiarazioni non veritiere e falsità negli atti, richiamate dall'art.76 del D.P.R. n. 445/2000

Padova, Gennaio 2025

Chiara Cazzorla



