Procedura di valutazione per il reclutamento di n. 1 ricercatore a tempo determinato per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA, presso la Facoltà di Medicina e chirurgia "A. Gemelli" dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, bandita con decreto rettorale n. 7080 del 15 febbraio 2021, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 22 del 19 marzo 2021

VERBALE N. 2

ESAME DEL PROFILO DEI CANDIDATI E AMMISSIONE AL COLLOQUIO

La Commissione esaminatrice della valutazione per il reclutamento di n. 1 ricercatore a tempo determinato per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA - presso la Facoltà di Medicina e chirurgia "A. Gemelli" dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, nominata con decreto rettorale n. 7514 del 17 maggio 2021 composta dai seguenti professori:

Prof. Maurizio GENUARDI	Professore di I fascia per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA - Università Cattolica del Sacro Cuore;
Prof.ssa Lucia MIGLIORE	Professore di I fascia per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA - Università degli Studi di Pisa;
Prof.ssa Brunella FRANCO	Professore di I fascia per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA – Università degli Studi di Napoli "Federico II".

si è riunita per la seconda volta il giorno 17/09/2021, alle ore 15:00, in modalità telematica con supporto audio video (cioè, in aula virtuale),

La Commissione, accertato che i criteri di massima, stabiliti nella precedente riunione, sono stati resi pubblici per più di sette giorni, presa visione dell'elenco dei candidati alla valutazione trasmesso dall'Amministrazione, nel rispetto del Codice etico, dichiara di non trovarsi in rapporto di incompatibilità, affinità o parentela con i candidati e che non sussistono le cause di astensione previste dall'art. 51 del c.p.c.

La Commissione procede ad esaminare il plico contenente il curriculum, i titoli e le pubblicazioni che i candidati hanno inviato presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore.

I Candidati risultano essere:
-Dr.ssa Emanuela Abiusi
-Dr.ssa Maria Cristina Aspromonte
-Dr.ssa Carla Bertapelle
-Dr.ssa Veronica Nobile
-Dr.ssa Valeria Novelli
-Dr.ssa Serena Spartano
-Dr- Matteo Luca Vecellio

La Commissione procede a redigere per ognuno dei candidati un profilo curriculare e, sulla base dei criteri stabiliti nella prima riunione, a effettuare un giudizio analitico sui titoli, sul *curriculum* e sulla produzione scientifica ivi compresa la tesi di dottorato.
I giudizi sui titoli/curriculum e sulla produzione scientifica sono redatti secondo i corrispondenti punti individuati nel Verbale 1, ove presenti.

Candidato: ABIUSI Emanuela

Titoli e curriculum:

TITOLO	DESCRIZIONE	GIUDIZIO
Dottorato di ricerca di ricerca o titolo equipollente, conseguito in Italia o all'Estero, e laurea magistrale, attinente il SSD	Laurea in Medicina e Chirurgia. Specializzazione in Genetica Medica	La candidata non ha ancora conseguito titolo di dottorato di ricerca (in corso). Il giudizio è buono
Eventuale attività didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	Non dichiarata	Assente
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri	La candidata ha svolto attività di ricerca presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore dal conseguimento della laurea fino ad oggi, con un intervallo di un anno (2016) trascorso come post-doctoral fellow presso centro estero (laboratorio della Prof.ssa Judith Melki, Université Paris Sud). Dal 2018 è dottoranda di ricerca in Scienze Biomediche e Sanità Pubblica (progetto di dottorato: "Sviluppo e identificazione di composti candidati per l'Emiplegia Alternante dell'infanzia")	L'attivita di formazione e di ricerca documentata è congruente al settore disciplinare della Genetica Medica, rilevante e caratterizzata da continuità. La candidata ha inoltre trascorso un periodo di 1 anno presso centro di ricerca all'estero. Il giudizio è molto buono

Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	La candidata ha partecipato a 13 progetti di ricerca, nazionali e internazionali, a partire dal 2009 fino ad oggi. In uno di questi è responsabile di unità operativa	La candidata ha svolto in maniera continuativa attività di ricerca, partecipando a numerosi progetti. Il giudizio è molto buono.
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concorsuali nei quali è prevista	Due brevetti condivisi con collaboratori.	Il giudizio è ottimo
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali	E' stata relatrice su invito in occasione dell'evento *TREAT-NMD Expert Masterclass in Spinal Muscular Atrophy,* 2018. Sono poi riportati titoli di presentazioni orali o poster in diversi convegni nazionali e internazionali, ma non è possibile evincere quali siano relazioni.	La candidata ha svolto una relazione su invito ad una MasterClass e alcune comunicazioni orali a convegni scientifici, di cui non è evincibile il numero. Il giudizio complessivo è discreto.
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca	-2018 Premio miglior poster Congresso SIGU -2019 Market Access Award per Progetto Screening Neonatale Atrofia Muscolare Spinale	La candidata presenta 2 diversi premi per ricerca, di cui uno assegnato in occasione di congresso scientifico nazionale. Il giudizio è discreto
Documentata attività in campo clinico, relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze	La candidata ha svolto attività di videoconsulenza genetica nel periodo marzo-agosto 2019. Ha svolto attività clinica durante il corso di specializzazione in Genetica Medica	Il giudizio è ottimo

Produzione scientifica:

Pubblicazione n. 1: De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood. Heinzen EL, Swoboda KJ, Hitomi Y, Gurrieri F, Nicole S, de Vries B, Tiziano FD, Fontaine B, Walley NM, Heavin S, Panagiotakaki E, European Alternating Hemiplegia of Childhood (AHC) Genetics Consortium; Biobanca e Registo Clinico per l'Emiplegia Alternante (I.B.AHC) Consortium, European Network for Research on Alternating Hemiplegia (ENRAH) for Small and Medium-sized Enterpriese (SMEs) Consortium, Fiori S, Abiusi E, Di Pietro L, Sweney MT, Newcomb TM, Viollet L, Huff C, Jorde LB, Reyna SP, Murphy KJ, Shianna KV, Gumbs CE, Little L, Silver K, Ptacek LJ, Haan J, Ferrari MD, Bye AM, Herkes GK, Whitelaw CM, Webb D, Lynch BJ, Uldall P, King MD, Scheffer IE, Neri G, Arzimanoglou A, van den Maagdenberg AM, Sisodiva SM, Mikati MA, Goldstein DB. Nature Genetics 2012 Sep; 44(9):1030-4. IF 27.603

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questa pubblicazione riporta i risultati di uno studio collaborativo inernazionale che ha portato all'identificazione del gene *ATP1A3* come responsabile, quando mutato, di una rara patologia: l'emiplegia alternante dell'infanzia. Si tratta di un lavoro altamente originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore

	metodologico. Il giudizio è ottimo
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto.
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 27.603). Il giudizio è ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto quattordicesima in un elenco di più di 30 autori

Pubblicazione n. 2: Clinical and molecular cross-sectional study of a cohort of adult type III spinal muscular atrophy patients: clues from a biomarker study. Tiziano FD, Lomastro R, Di Pietro L, Barbara Pasanisi M, Fiori S, Angelozzi C, Abiusi E, Angelini C, Sosarù G, Galani A, Mongini T, Vercelli L, Vasco G, Vita G, Luca Vita G, Messina S, Politano L, Passamano L, Di Gregorio G, Montomoli C, Orsi C, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. European Journal of Human Genetics 2013 Jun; 21(6): 630-6. IF 4.246

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo studio riporta i risultati della valutazione del potenziale ruolo dei trascritti SMN2 come biomarker nella SMA III, mettendo in evidenza fattori clinici potenzialmente confondenti l'identificazione di biomarker della patologia. Si tratta di un lavoro abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.246). Il giudizio e' buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto settima in un elenco di più di 20 autori

Pubblicazione n. 3: Spinal Muscular Atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy: a rare condition caused by mutation in *ASAH1*. Rubboli G, Veggiotti P, Pini A, Berardinelli A, Cantalupo G, Bertini E, Tiziano FD, D'Amico A, Piazza E, Abiusi E, Fiori S, Pasini E, Darra F, Gobbi G, Michelucci R. Epilepsia 2015 May;56(5):692-8. IF 6.040

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro descrive le caratteristiche cliniche e molecolari di 3 pazienti affetti da atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva, una

	rara condizione causata da difetti del gene ASAH1. Nonostante sia una descrizione di casi clinici, data la rarità della condizione, il lavoro è da considerarsi discretamente originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con sufficiente rigore metodologico. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 6.040). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto decima in un elenco di 15 autori

Pubblicazione n. 4: Longitudinal assessment in discordant twins with SMA. Pane M, Lapenta L, Abiusi E, De Sanctis R, Luigetti M, Palermo C, Ranalli D, Fiori S, Tiziano FD, Mercuri E. Neuromuscular Disorders 2017 Jul; 8966(17): 30147-5. IF 3.115

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Si tratta di un case report riguardante l'evoluzione clinica di due gemelli affetti da SMA. Discreti originalità e rigore metodologico, anche se l'articolo riguarda un singolo caso clinico. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 3.115). Il giudizio e' discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non e' prevalente in quanto terza in una lista di 10 autori

Pubblicazione n. 5: Biallelic mutation of UNC50, encoding a protein involved in AchR trafficking, is responsible for Arthrogryposis. Abiusi E, D'Alessandro M, Dieterich K, Quevarec L, Valfort AC, Mezin P, Jouk PS, Gut M, Gut I, Bessereau JL, Melki J. Human Molecular Genetics 2017 Oct 15; 26 (20): 3989-3994. IF 5.503

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro identifica il gene UNC50 come responsabile di una forma di artrogriposi congenita mediante analisi genetica in una famiglia e studi in vitro funzionali. Si tratta di un lavoro originale,

	innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con discreto rigore metodologico. Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 5.503). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto prima nella lista degli autori

Pubblicazione n. 6: Clinical phenotypes and trajectories of disease progression in type I spinal muscular atrophy. De Sanctis R, Pane M, Coratti G, Palermo C, Leone D, Pera MC, Abiusi E, Fiori S, Forcina N, Fanelli L, Lucibello S, Mazzone ES, Tiziano FD, Mercuri E. Neuromuscular Disorders 2018 Jan; 28 (1):24-28. IF 3.115

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo studio analizza l'evoluzione clinica di un gruppo di pazienti SMA I anche in relazione a fattori genetici (numero di copie SMN2). Si tratta di un lavoro abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di uno studio pienamente congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 3.115). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto decima in un elenco di 14 autori

Pubblicazione n. 7: Longitudinal evaluation of SMN levels as biomarker for spinal muscular atrophy: results of a phase IIb double-blind study of salbutamol. Tiziano FD, Lomastro R, Abiusi E, Pasanisi BM, Di Pietro L, Fiori F, Baranello G, Angelini C, Soraru G, Gaiani A, Mongini T, Vercelli L, Mercuri E, Vasco G, Pane M, Vita G, Vita G, Messina S, Petillo R, Passamano L, Politano L, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. Journal of Medical Genetics 2019 May; 56(5):293-300. IF 6.318

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo studio valuta il potenziale ruolo dei livelli di trascritti SMN come biomarker nell'ambito di uno studio di fase IIb in cui è effettuato trattamento con salbutamolo. Si tratta di un lavoro di ricerca originale, innovativo, rilevante per il campo

	specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di uno studio pienamente congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale con ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 6.318). Il giudizio e' buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto terza nella lista di 24 autori

Pubblicazione n. 8: Atrofia muscolare spinale: aspetti genetici e patogenetici. Abiusi E, Vaisfeld A, Tiziano FD. Numero monografico GINPE. Le malattie neuromuscolari rare a esordio in età evolutiva: novità in ambito clinico e terapeutico. Vol 39 – 2/2019. No IF

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Trattandosi di lavoro su rivista nazionale senza impact factor, non viene considerato ai fini della valutazione
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Trattandosi di lavoro su rivista nazionale senza impact factor, non viene considerato ai fini della valutazione
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Trattandosi di lavoro su rivista nazionale senza impact factor, non viene considerato ai fini della valutazione
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Trattandosi di lavoro su rivista nazionale senza impact factor, non viene considerato ai fini della valutazione

Pubblicazione n. 9: An International, Multicentered Evidence-Based Reappraisal of Genes Reported to Cause Congenital Long QT Syndrome Adler A, Novelli V, Amin AS, Abiusi E, Care M, Nannenberg EA, Feilotter H, Amenta S, Mazzà D, Bikker H, Sturm AC, Garcia J, Ackerman MJ, Hershberger RE, Perez MV, Zareba W, JS, Wilde, Gollob MH. Circulation 2020 Feb 11;141(6):418-428. IF 23.603

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Si tratta di uno studio collaborativo internazionale che ha effettuato una rivalutazione del significato clinico di una serie di geni implicati nella sindrome del QT lungo, portando a identificare quellli per cui le evidenze disponibili indicano un ruolo definitivo in questa patologia. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente

concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e elevata collocazione editoriale (IF 23.603). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto quarta in una lista di 18 autori

Pubblicazione n. 10: Phenotypic spectrum and genomics of undiagnosed arthrogryposis multiplex congenita. Laquérriere A, Jaber D, Abiusi E, Maluenda J, Mejlachowicz D, Vivanti A, Dieterich K, Stoeva R, Quevarec L, Nolent F, Monnier N, Biancalana V, Latour P, Sternberg D, Capri Y, Verloes A, Attie T, Martinovic J, Blesson S, Petit F, Beneteau C, Whalen S, Marguet F, Bouligand J, Heron D, Viot G, Amiel J, Amram D, Bellesme C, Bucourt M, Faivre L, Jouk PS, Khung S, Sigaudy S, Delezoide AL, Drouin-Garraud V, Goldenberg A, Jacquemont ML, Lambert L, Layet V, Lyonnet S, Munnich A, Van Maldergem L, Gaillard D, Guimiot F, Landrieu P, Letard P, Masurel A, Mathieu M, Pelluard F, Perrin L, Roume J, Saint-Frison MH, Topaloglu H, Trestard L, Vincent-Delorme C, Amthor H, Barnerias C, Belkhayat A, Benachi A, Bieth E, Boucher E, Cormier-Daire V, Romana S, Delahaye A, Desguerres I, Eymard B, Francannet C, Girard F, Giuliano F, Grotto S, Lacombe D, Laffargue F, Lebrun M, Legendre M, Martin D, Megarbane A, Mercier S, Nizon M, Rigonnot L, Perez MJ, Prieur F, Quelin C, Ranjatoelina-Randrianaivo H, Resta N, Toutain A, Verhelst H, Vincent M, Bonneau D, Fallet-Bianco C, Granier M, Grigorescu R, Saada J, Gonzales M, Mantel A, Bessereau JL, Devaux J, Tawk M, Gut I, Gitiaux C, Melki J. J Med Genet. 2021 Apr 5; jmedgenet-2020-107595. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107595. IF 6.318

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	L'obiettivo di questo studio era quello di valutare il potenziale contributo del whole exome sequencing (WES) in una coorte di oltre 300 pazienti con atrogriposi multiplex congenita non ancora analizzati dal punto di vista molecolare. I risultarti dimostrano che il WES ha una sensibilità superiore all'analisi di pannelli multigenici con geni già noti, in quanto è in grado di identificare nuovi geni raramenti implicati nella patologia. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 6.318). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto terza in un elenco di più di 50 autori

internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	

Pubblicazione n. 11: Alternating Hemiplegia of Childhood: Genotype–Phenotype Correlations in a Cohort of 39 Italian Patients. Cordani R, Stagnaro M, Pisciotta L, Tiziano FD, Calevo MG, Nobili L, I.B.AHC Consortium, De Grandis E. Frontiers in Neurology 2021 Apr 8; doi:10.3389/fneur.2021.658451 IF 4.003

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo scientifico analizza le correlazioni genotipo-fenotipo in una coorte di pazienti affetti da emiplegia alternante dell'infanzi, evidenziando l'esistenza di caratteristiche più frequenti in soggetti portatori di una specifica variante missenso, inclusa milgiore risposta al trattamento con flunarizina. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio e' buono.
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.003). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto presente nella lista degli autori come componente di un Consorzio.

Pubblicazione n. 12: Identificazione di nuovi biomarcatori a RNA per l'atrofia muscolare spinale
Tesi di Specializzazione in Genetica Medica – Specializzanda: Emanuela Abiusi

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Non trattandosi di pubblicazione su rivista sottoposta a processo di revisione tra pari con impact factor, non viene considerata ai fini della valutazione
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Non trattandosi di pubblicazione su rivista sottoposta a processo di revisione tra pari con impact factor, non viene considerata ai fini della valutazione
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Non trattandosi di pubblicazione su rivista sottoposta a processo di revisione tra pari con impact factor, non viene considerata ai fini della valutazione
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica	Non trattandosi di pubblicazione su rivista sottoposta a processo di revisione tra pari con

internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	impact factor, non viene considerata ai fini della valutazione

Valutazione complessiva della produzione scientifica della candidata: la produzione scientifica della candidata Emanuela Abiusi e' caratterizzata da una intensa e continuativa attivita' di ricerca che si estrinseca in particolare nell'ambito della atrofia muscolare spinale e dell'emiplegia alternante dell'infanzia. La ricerca è caratterizzata da studi genetici e clinici. Le pubblicazioni presentate trattano di argomenti congruenti con il SSD MED03-Genetica medica o con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale oggetto del bando. Tra le pubblicazioni presentate, la candidata e' primo autore in 1 articolo su rivista internazionale con impact factor. Non sono stati considerati ai fini della valutazione la pubblicazione n. 8 (su rivista nazionale non sottoposta a processo di revisione tra pari e senza impact factor) e la pubblicazione n. 12 (Tesi di Specializzazione).

Candidato: ASPROMONTE Maria Cristina

Titoli e curriculum:

TITOLO	DESCRIZIONE	GIUDIZIO
Dottorato di ricerca di ricerca o titolo equipollente, conseguito in Italia o all'Estero, e laurea magistrale, attinente il SSD	Dottorato di ricerca in Medicina dello Sviluppo e Programmazione Sanitaria (titolo della tesi "Genetic basis of the neurodevelopmental disorders"). Laurea Magistrale in Biologia, indirizzo Generale.	Il tema del dottorato risulta congruente con il settore Genetica Medica. Il giudizio è ottimo
Eventuale attività didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	Non dichiarata	Non valutabile
Documentata attività di	Non dichiarata	Sebbene non dichiarata, dalle

formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri		pubblicazioni si desume la collaborazione ad attività di ricerca. Il giudizio è sufficiente.
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	Non dichiarata	Non valutabile
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concorsuali nei quali è prevista	Non riportati	Assenza di titoli valutabili in questa categoria
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali	Non dichiarata	Assenza di titoli valutabili in questa categoria
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca	Non dichiarati	Assenza di titoli valutabili in questa categoria
Documentata attività in campo clinico, relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze	Non dichiarata	Assenza di titoli valutabili in questa categoria

Produzione scientifica:

Pubblicazione n. 1: E. Leonardi, E. Bettella, F. Pellizza, M. C. Aspromonte, R. Polli, C. Boniver, S. Sartori, D. Milani, A. Murgia. Identification of SETBP1 mutations by gene panel sequencing in individuals with non-specific ID or with developmental and epileptic encephalopathy. Special Issue: Overlapping Phenotypes and Genetic Heterogeneity of Rare Neurodevelopmental Disorders. Frontiers in Neurology, section Neurogenetics. Dec 2020 . IF 4.003

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro descrive le caratteristiche cliniche e genetiche di 3 pazienti con varianti patogenetiche del gene SETBP1. Si tratta di un lavoro discretamente originale e particolarmente innovativo, abbastanza rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio e' discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto

tematiche interdisciplinari ad essi correlate	
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.003). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto quarta nella lista di 9 autori

Pubblicazione n. 2: Cesca F., Bettella E., Polli R., Leonardi E., Aspromonte MC, Sicilian B., Stanzial F., Benedicenti F. , Sensi A., Ciorba A., Bigoni S., Cama E., Scimemi P., Santarelli R., Murgia A. Frequency of Usher gene mutations in non-syndromic hearing loss: higher variability of the Usher phenotype. Journal of Human Genetics 2020 April IF 3.172

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio analizza una casistica di pazienti con ipoacusia neurosensoriale congenita negativi per varianti patogenetiche dei geni GJB2 e GJB6, evidenziando il frequente coinvoglimento dei geni implicati nella sindrome di Usher e l'eterogeneità fenotipica a questi associata. Si tratta di un lavoro discretamente originale, non particolarmente innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rrilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 3.172). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto occupa la quinta posizione nella lista degli autori, che sono 15 in totale

Pubblicazione n. 3: Leonardi E, Bellini M, Aspromonte MC, Polli R, Mercante A, Ciaccio C, Granocchio E, Bettella E, Donati I, Cainelli E, Boni S, Sartori S, Pantaleoni C, Boniver C, Murgia A. A novel WAC loss of function mutation in an individual presenting with encephalopathy related to status epilepticus during sleep (ESES). Genes 2020 Mar 24;11(3):344. IF 3.759

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro descrive il caso clinico di un paziente con una variante patogenetica del gene WAS precedentemente non riportata in letteratura scientifica. Trattandosi della descrizione di un singolo caso clinico, il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore	Si tratta di uno studio pienamente congruente con

concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro e' stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 3.759). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il ruolo della candidata non è prevalente poiché occupa il terzo posto in una lista di 15 autori.

Pubblicazione n. 4: Aspromonte MC, Bellini M, Gasparini A, Carraro M, Bettella E, Polli R, Cesca F, Bigoni S, Boni S, Carlet O, Negrin S, Mammi I, Milani D, Peron A, Sartori S, Toldo I, Soli F, Turolla L, Stanzial F, Benedicenti F, Marino-Buslje C, Tosatto SCE, Murgia A, Leonardi E. Characterization of intellectual disability and autism comorbidity through gene panel sequencing – special issue. Hum Mutat. 2019 Sep;40(9):1346-1363. IF 4.878

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	L'articolo tratta tratta dell'analisi genetica di una casistica di pazienti con disabilità intellettuale e autismo Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di uno studio pienamente congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.878). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto occupa il primo posto nella lista degli autori

Pubblicazione n. 5: Carraro M, Monzon AM, Chiricosta L, Reggiani F, Aspromonte MC, Bellini M, Pagel K, Jiang Y, Radivojac P, Kundu K, Pal LR, Yin Y, Limongelli I, Andreoletti G, Moult J, Wilson SJ, Katsonis P, Lichtarge O, Chen J, Wang Y, Hu Z, Brenner SE, Ferrari C, Murgia A, Tosatto SCE, Leonardi E. Assessment of patient clinical descriptions and pathogenic variants from gene panel sequences in the CAGI-5 intellectual disability challenge – special issue. Hum Mutat. 2019 Sep;40(9):1330-1345 IF 4.878

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio indaga la performance di un approccio computazionale per la predizione del fenotipo e delle varianti genetiche causali in una serie di pazienti con disabilità intellettiva analizzati con un pannello genico. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore

	metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.878). Il giudizio e' buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto occupa la quinta posizione nella lista degli autori, che sono più di 20.

Pubblicazione n. 6. Leonardi E, Dazzo E, Aspromonte MC, Tabaro F, Pascarelli S, Tosatto SCE, Michelucci R, Murgia A, Nobile C. CNTNAP2 mutations and autosomal dominant epilepsy with auditory features. Epilepsy Res. 2018 Jan;139:51-53. IF 2.74

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio indaga il ruolo del gene CNTNAP2 nell'epilessia autosomica dominante con componente acustica. L'asenza di varianti patogenetiche in una serie di 28 famiglie con questo fenotipo porta gli autori a concludere che il coinvolgimento di CNTNAP2 è raro in questa condizione. Si tratta di un lavoro di ricerca discretamente originale, non particolarmente innovativo, abbastanza rilevante per il campo specifico e portato avanti con sufficiente rigore metodologico. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di media rilevanza e collocazione editoriale (IF 2.74). Il giudizio e' discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto terza in una lista di 9 autori.

Pubblicazione n. 7: Piovesan D, Tabaro F, Mičetić I, Necci M, Quaglia F, Oldfield CJ, Aspromonte MC, Davey NE, Davidović R, Dosztányi Z, Elofsson A, Gasparini A, Hatos A, Kajava AV, Kalmar L, Leonardi E, Lazar T, Macedo-Ribeiro S, Macossay-Castillo M, Meszaros A, Minervini G, Murvai N, Pujols J, Roche DB, Salladini E, Schad E, Schramm A, Szabo B, Tantos A, Tonello F, Tsirigos KD, Veljković N, Ventura S, Vranken W, Warholm P, Uversky VN, Dunker AK, Longhi S, Tompa P, Tosatto SC, Piovesan D. DisProt 7.0: a major update of the database of disordered proteins. Nucleic Acids Res. 2017 Jan 4;45(D1):D219-D227. IF 16.971.

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e	L'articolo descrive le caratteristiche di una versione

rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	aggiornata di un database di anomalie proteiche. Trattandosi di un update e di un database, non rappresenta una ricerca particolarmente originale, anche se la risorsa scientifica prodotta è importante. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento parzialmente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 16.971). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto occupa la settima posizione in una lista di più di 30 autori.

Pubblicazione n. 8: Mele M, Aspromonte MC, Duarte CB. Downregulation of GABAA Receptor Recycling Mediated by HAP1 Contributes to Neuronal Death in In Vitro Brain Ischemia. Mol Neurobiol. 2017 Jan;54(1):45-57. IF 4.500

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo riporta i risultati di uno studio su modello in vitro che dimostra un ruolo chiave della proteina HAP1 nella regolazione della trasmissione GABAergica in corso di ischemia cerebrale. Si tratta di un lavoro di ricerca originale, innovativo, e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è molto buono.
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento non congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro e' stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.500). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è abbastanza rilevante in quanto seconda in un elenco di 3 autori.

Valutazione complessiva della produzione scientifica della candidata: la produzione scientifica della candidata Maria Cristina Aspromonte è caratterizzata da alcune pubblicazioni sull'analisi molecolare di patologie genetiche. La maggior parte delle pubblicazioni presentate trattano di argomenti congruenti con il SSD MED03-Genetica medica o con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale oggetto del bando. La candidata e' primo autore in 1 delle 8 pubblicazioni presentate.

Candidato: BERTAPELLE Carla

Titoli e curriculum:

TITOLO	DESCRIZIONE	GIUDIZIO
Dottorato di ricerca di ricerca o titolo equipollente, conseguito in Italia o all'Estero, e laurea magistrale, attinente il SSD	Dottorato di ricerca in Biologia, con tesi su "L'encefalo di *Octopus vulgaris* come modello per lo studio della neurogenesi nell'adulto". Laurea specialistica in Biologia.	L'ambito della ricerca svolta nel dottorato non è congruente con il settore Genetica Medica. Il giudizio è discreto.
Eventuale attività didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	Non dichiarata	Non valutabile
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri	E' stata titolare di 2 assegni di ricerca, uno avente come oggetto lo sviluppo di un modello genetico di malattia di Alzheimer in *Caenorhabditis elegans* e l'altro la caratterizzazione di un modello di malattia di Huntington in Drosophila melanogaster Ha trascorso un periodo di 2 mesi presso un laboratorio in Germania per acquisire tecnologia specifica.	La candidata documenta attività di formazione e ricerca, parzialmente pertinenti le tematiche per il SSD MED/03. Il giudizio è discreto.
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	Sebbene non dichiarata, dai progetti in cui è stata coinvolta si desume la partecipazione a gruppi di ricerca nazionali.	La candidata ha svolto attività di ricerca nell'ambito gruppi di ricerca progetti riguardanti anche il SSD MED/03. Il giudizio è discreto
Titolarità di brevetti	Non riportati	Assenza di titoli valutabili in

relativamente ai settori concorsuali nei quali è prevista		questa categoria
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali	Comunicazioni orali a congressi nazionali e ad un congresso internazionale.	La candidata mostra esperienza di presentazioni orali, non su invito. Il giudizio è discreto
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca	Un premio per miglior poster a congresso nazionale. Premio locale in occasione di evento celebrativo	Un premio in occasione di evento congressuale nazionale. Il giudizio è discreto
Documentata attività in campo clinico, relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze	Non dichiarata	Assenza di titoli valutabili in questa categoria

Produzione scientifica:

Pubblicazione n. 1: Carillo* M.R., Bertapelle* C., Scialò F., Siervo M., Spagnuolo G., Simeone M., Peluso G., Digilio F.A. L-Carnitine in Drosophila: a review. Antioxidants. 2020; 9(12):1310 * These authors contributed equally to the work. IF 6.312

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro è una rassegna sulla letteratura scientifica esistente riguardo al ruolo della L-carnitina in Drosophila, con particolare riguardo alla neurodegenerazione. Trattandosi di una review, il lavoro non è frutto di ricerca originale. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento non congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 6.312). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto primo autore in condivisione con altro autore.

Pubblicazione n. 2: Bertapelle C., Medoro A., Cocco F., Di Schiavi E. and Russo C. A *C.elegans* model to study LDL-Related Proteins involvement in Alzheimer's disease. Abstract. 6th Meeting of Neapolitan Brain Group. BMC Neuroscience 2018, 19(suppl 3): P3. NON VALUTABILE

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Trattandosi di un abstract di presentazione a congresso, non sottoposto a peer review, questo

	lavoro non viene valutato
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Trattandosi di un abstract di presentazione a congresso, non sottoposto a peer review, questo lavoro non viene valutato
Rrilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Trattandosi di un abstract di presentazione a congresso, non sottoposto a peer review, questo lavoro non viene valutato
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Trattandosi di un abstract di presentazione a congresso, non sottoposto a peer review, questo lavoro non viene valutato

Pubblicazione n. 3: Di Cosmo* A., Bertapelle* C., Porcellini A. and Polese G. Magnitude assessment of adult neurogenesis in the Octopus vulgaris brain using a flow cytometry-based technique. Frontiers in Physiology - Aquatic Physiology. Aug 2;9: 1050. 2018. * These authors contributed equally to the work. IF 4.566

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Il lavoro riporta i dati di uno studio della neurogenesi in Octopus vulgaris. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di uno studio non attinente alle tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro e' stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.566). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto primo autore in condivisione con altro autore.

Pubblicazione n. 4: Bertapelle C., Polese G. and Di Cosmo A. Enriched environment increases PCNA and PARP1 levels in *Octopus vulgaris* central nervous system, first evidence of adult neurogenesis in Lophotrochozoa. Journal of experimental Zoology B: Molecular and Developmental Evolution. 00B:1–13. 2017. IF 2.656

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio documenta eventi e marker molecolari di neurogenesi in Octopus vulgaris. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con	Si tratta di uno studio non congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando

tematiche interdisciplinari ad essi correlate	
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 2.656). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto occupa il primo posto nella lista degli autori

Pubblicazione n. 5. Polese G., Bertapelle C. and Di Cosmo A. Olfactory organ of *Octopus vulgaris*: morphology, plasticity, turnover and sensory characterization. Biology Open 5(5):611-9. 2016. IF 2.422

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio fornisce una caratterizzazione morfologica e funzionale dell'organo dell'olfatto in *Octopus vulgaris*. Si tratta di un lavoro di ricerca originale, innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento non congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 2.422). Il giudizio e' discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è abbastanza rilevante, in quanto occupa la seconda posizione nella lista degli autori.

Pubblicazione n. 6. Polese G., Bertapelle C. and Di Cosmo A. Role of olfaction in *Octopus vulgaris* reproduction. General and Comparative Endocrinology. Vol. 210, 2015, 55–62. 2014. IF 2.822

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Review sul ruolo dell'olfatto nella riproduzione di Octopus vulgaris. Trattandosi di review, l'articolo non riporta dati scientifici originali, anche se viene formulata un'ipotesi originale in base alla revisione della letteratura. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	L'argomento non è congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di media rilevanza e collocazione editoriale (IF 2.822). Il giudizio e' discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto	Il contributo della candidata è abbastanza rilevante, in quanto occupa la seconda posizione nella lista degli autori, che sono in tutto 3.

individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	

Pubblicazione n. 7: Troncone L., De Lisa E., Bertapelle C., Porcellini A., Laccetti P., Polese G. and Di Cosmo A. Morphofunctional characterization and antibacterial activity of haemocytes from *Octopus vulgaris*. Journal of Natural History. 1-20. 2014. IF 1.032.

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	L'articolo riporta i risultati di uno studio morfofunzionale degli emociti di Octopus vulgaris. Si tratta di un lavoro di ricerca discretamente originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento non congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di bassa rilevanza e collocazione editoriale (IF 1.032). Il giudizio e' sufficiente
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto occupa la terza posizione in una lista di di 7 autori.

Valutazione complessiva della produzione scientifica della candidata: la produzione scientifica della candidata Carla Bertapelle è caratterizzata essenzialmente da pubblicazioni su caratteristiche morfologiche, funzionali e molecolari di alcuni tessuti di Octoupus vulgaris. Alcuni lavori sono interessanti, ma non sono in tema con il SSD Genetica Medica. La candidata e' primo autore in 3 delle 6 pubblicazioni presentate. Una pubblicazione non viene valutata in quanto si tratta di un abstract di presentazione a congresso, non sottoposto quindi a processo di revisione tra pari.

Candidato: NOBILE Veronica

Titoli e curriculum:

TITOLO	DESCRIZIONE	GIUDIZIO
Dottorato di ricerca di ricerca o titolo equipollente, conseguito in Italia o all'Estero, e laurea magistrale, attinente il SSD	Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche di Base e Sanità Pubblica con indirizzo Genetica Molecolare. Laurea in Biologia Cellulare e Molecolare	L'indirizzo del dottorato di ricerca conseguito è pienamente congruente con il settore Genetica Medica oggetto del bando. Il giudizio è ottimo

Eventuale attività didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	Non dichiarata	Non valutabile
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri	Borsista Telethon marzo 2016-ottobre 2017. La candidata ha frequentato per 4 mesi nel 2015 il Laboratorio di Neurobiologia Molecolare dell'Università di Lovanio.	L'attività di ricerca si è svolta in maniera continuativa nell'ambito di tematiche di interesse del SSD MED/03 oggetto del bando. Il giudizio è buono.
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	Sebbene non dichiarata, si desume dal CV e dalle pubblicazioni la partecipazione a gruppi e progetti di ricerca anche internazionali	Il giudizio è discreto.
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concorsuali nei quali è prevista	Non riportati	Assenza di titoli valutabili in questa categoria
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali	Tre presentazioni orali a congressi, di cui due internazionali (uno American Society of Human Genetics)	La candidata è stata selezionata per presentazione orale ad un prestigioso congresso internazionale. Il giudizio è buono
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca	Non dichiarati	Assenza di titoli valutabili in questa categoria
Documentata attività in campo clinico, relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze	Non dichiarata	Assenza di titoli valutabili in questa categoria

Produzione scientifica:

Pubblicazione n. 1: Nobile V, Pucci C, Chiurazzi P, Neri G, Tabolacci E. DNA Methylation, Mechanisms of *FMR1* Inactivation and Therapeutic Perspectives for Fragile X Syndrome. Biomolecules. 2021 Feb 16;11(2):296. doi:10.3390/biom11020296. PMID: 33669384; PMCID: PMC7920310 IF 4.003

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Si tratta di un articolo di revisione di letteratura scientifica sulla metilazione e i meccanismi di inattivazione del gene FMR1, in particolare esaminati in relazione alle prospettive terapeutiche della sindrome X fragile. Trattandosi di una review, non riporta dati scientifici originali. Il giudizio e' discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.57). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto prima nella lista degli autori

Pubblicazione n. 2: Nobile V, Palumbo F, Lanni S, Ghisio V, Vitali A, Castagnola M, Marzano V, Maulucci G, De Angelis C, De Spirito M, Pacini L, D'Andrea L, Ragno R, Stazi G, Valente S, Mai A, Chiurazzi P, Genuardi M, Neri G,Tabolacci E. Altered mitochondrial function in cells carrying a premutation or unmethylated full mutation of the FMR1 gene. Hum Genet. 2020 Feb;139(2):227- -245. doi:10.1007/s00439---019---02104---7. Epub 2020 Jan 9. PMID: 31919630 IF 5.743

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio identifica mediante analisi proteomica una overespressione di SOD2 in cellule di pazienti premutati e di maschi con mutazione FMR1 full non metilata rispetto ai soggetti con mutazione completa. Si tratta di un lavoro originale, innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rrilevanza scientifica della collocazione editoriale di	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista

ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 5.743). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto occupa la prima posizione nella lista degli autori.

Pubblicazione n. 3: Tabolacci E, Molinario C, Marangi G, Nobile V, Arena V, Mendes MI, Smith DEC, Salomons GS, Tana M, Costa S, Vento G, Genuardi M. Infantile Liver Failure Syndrome 1 associated with a novel variant of the LARS1 gene: Clinical, genetic, and functional characterization. Clin Genet.2021 Apr;99(4):601---603. doi: 10.1111/cge.13893. Epub 2020 Dec 13. PMID: 33314043. IF 4.438

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo fornisce una caratterizzazione clinica e molecolare di una famiglia con una rara malattia metabolica. L'analisi dell'esoma ha consentito l'identificazione delle basi genetiche della patologia, determinata da difetti del gene LARS1. Si tratta di un lavoro abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico, il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di uno studio pienamente congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro e' stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.438). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il ruolo della candidata non è prevalente poiché occupa il quarto posto in una lista di 12 autori.

Pubblicazione n. 4: Tabolacci E, Pomponi MG, Remondini L, Pietrobono R, Nobile V, Pennacchio G, Gurrieri F, Neri G, Genuardi M, Chiurazzi P. Reversion to Normal of *FMR1* Expanded Alleles: A Rare Event in Two Independent Fragile X Syndrome Families. Genes (Basel) 2020 Feb 26;11(3):248. doi:10.3390/genes11030248. IF 3.688

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	L'articolo descrive due famiglie in cui viene riscontrato un raro fenomeno di reversione alla norma di alleli FMR1 con espansione del tratto ripetitivo CGG. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore	Si tratta di uno studio pienamente congruente con

concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di media rilevanza e collocazione editoriale (IF 3.688). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto occupa il quinto posto in una lista di 10 autori

Pubblicazione n. 5. Tabolacci E, Palumbo F, Nobile V, Neri G. Transcriptional Reactivation of the FMR1 Gene. A Possible Approach to the Treatment of the Fragile X Syndrome. Genes (Basel). 2016 Aug 17;7(8):49. doi: 10.3390/genes7080049. PMID: 27548224; PMCID: PMC4999837. IF 3.688

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo consiste in una revisione della letteratura scientifica sui meccanismi di inattivazione trascrizionale del gene FMR1, analizzati in particolare in relazione alla possibilità di sviluppo di approcci teraputici ad essi correlati. Trattandosi di un lavoro di review, non contiene dati scientific originali. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di media rilevanza e collocazione editoriale (IF 3.688). Il giudizio e' discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto occupa la terza posizione nell'elenco degli autori.

Pubblicazione n. 6. Tabolacci E, Pomponi MG, Remondini L, Pietrobono R, Nobile V, Pennacchio G, Gurrieri F, Neri G, Genuardi M, Chiurazzi P. Methylated premutation of the FMR1 gene in three sisters: correlating CGG expansion and epigenetic inactivation. Eur J Hum Genet. 2020 May;28(5):567---575. doi: 10.1038/s41431---019---0554---7. Epub 2019 Dec 5. PMID: 31804632; PMCID: PMC7171171. IF 4.246

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio riporta i risultati di un'analisi clinica e molecolare di 3 sorelle con premutazione del gene FMR1 insolitamente associata a metilazione. Gli autori propongono che la tipologia di espansione della tripletta CGG non sia necessariamente sempre correlata allo stato di metilazione del gene. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e

	portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.246). Il giudizio e' buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente, in quanto sesta in una lista di 11 autori.

Pubblicazione n. 7: Yrigollen CM, Pacini L, Nobile V, Lozano R, Hagerman RJ, Bagni C, Tassone F. Clinical and Molecular Assessmentin aFemale with Fragile X Syndrome and Tuberous Sclerosis. J Genet Disord Genet Rep. 2016;5(3):139. doi: 10.4172/2327---5790.1000139. Epub 2016 Jul 15. PMID: 28232951; PMCID: PMC5319728. IF 0.61.

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	L'articolo descrive le caratteristiche cliniche e molecolari di una paziente con concomitanti sindrome del cromosoma X fragile e sclerosi tuberosa. Si tratta di un case report. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di scarsa rilevanza e collocazione editoriale (IF 0.61). Il giudizio e' sufficiente
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto occupa la terza posizione in una lista di di 7 autori.

Valutazione complessiva della produzione scientifica della candidata: la produzione scientifica della candidata Veronica Nobile è caratterizzata da pubblicazioni relative a meccanismi molecolari e funzionali nella sindrome del cromosoma X fragile. Le pubblicazioni presentate trattano di argomenti congruenti con il SSD MED03-Genetica medica o con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale oggetto del bando. La candidata e' primo autore in 2 delle 7 pubblicazioni presentate.

Candidato: NOVELLI Valeria

Titoli e curriculum:

TITOLO	DESCRIZIONE	GIUDIZIO
Dottorato di ricerca di	Dottorato di Ricerca in Medicina	Il dottorato è congruente con il

ricerca o titolo equipollente, conseguito in Italia o all'Estero, e laurea magistrale, attinente il SSD	Molecolare, tesi su genetica della demenza frontotemporale. Laurea in Biotecnologie (vecchio ordinamento). Specializzazione in Genetica medica	settore concorsuale 06/A1-Genetica Medica oggetto del bando. Il giudizio e' ottimo
Eventuale attività didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	Esercitatore, corso di laurea in Biotecnologie per la Medicina Personalizzata, 2020-2021	Esperienza didattica presente, recente. Il giudizio è discreto.
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri	La candidata ha svolto attività di ricerca presso diverse istituzioni, anche internazionali, con le seguenti posizioni: -Borsa di studio Centro Europeo per la Ricerca sul Cervello, 2005 -Borsa di studio Multimedica IRCCS, 2005-2006 -Research fellow, Dip.to Genetica ed Epidemiologia, Joslin Diabetes Center, Harvard Medical School, Boston, 2009-2010 -Postdoctoral Research fellow (programma di cardiogenetica), New York University, Langone Medical Center, NY, 2010-2012 -Borsa di studio post-doc Dip.to Medicina Molecolare, Fondazione Maugeri, Pavia, 2012-2014 -Assegnista di ricerca, Università di Pavia, 2014-2015 -Senior Research Scientist, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, 2016-2021 -Assegnista di ricerca, Università Cattolica del Sacro Cuore, 2019-2021	L'attivita di formazione e di ricerca documentata e' congruente al settore disciplinare della Genetica Medica, altamente rilevante e caratterizzata da continuita'. La candidata ha anche trascorso 3 anni di formazione all'estero presso prestigiose istituzioni. Il giudizio è ottimo.
Organizzazione, direzione e	Dalle pubblicazioni scientifiche e dal CV si desume la partecipazione a gruppi di ricerca	La candidata ha svolto in maniera continuativa attività di ricerca,

coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	nazionali e internazionali. La candidata è membro esperto di diversi gruppi di lavoro del Clinical Genome Consortium (ClinGen) su malattie aritmogene. E' stata responsabile di un progetto assegnato su base competitiva (Ricerca Finalizzata).	partecipando a numerosi progetti di ricerca, uno dei quali come PI. Il giudizio è molto buono
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concorsuali nei quali è prevista	Non dichiarata.	Nessun titolo valutabile
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali	E' stata relatrice su invito in 3 eventi congressuali, uno internazionale, due nazionali, e ha presentato comunicazioni orali a diversi congressi, nazionali e internazionali	La candidata ha esperienza di presentazioni orali, anche nell'ambito di congressi internazionali prestigiosi. Le tematiche sono pienamente attinenti il SSD MED/03. Il giudizio complessivo è ottimo.
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca	2020: Premio miglior poster European Society of Cardiology	La candidata presenta premio in congresso internazionale Il giudizio è discreto
Documentata attività in campo clinico, relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze	La candidata dichiara esperienza di diagnostica, test genetici, interpretazione di test genetici. Fa parte di pannelli di esperti di ClinVar per l'interpretazione di varianti in geni implicati in patologie cardiache	La candidata mostra esperienza di laboratorio diagnostico di genetica molecolare. Il giudizio è discreto

Produzione scientifica:

Pubblicazione n. 1: Novelli V, Bisignani A, Pelargonio G, Primiano G, Narducci ML, Palmieri V, Tiziano FD, Zeppilli P, Servidei S, Crea F, Genuardi M. (2020) Clinical utility of genetic testing in the early diagnosis of Danon disease mimicking hypertrophic cardiomyopathy: a case report. BMC Cardiovasc Disord.5;20:156. IF 2.078

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo studio riporta i risultati di un'analisi genetica e clinica in un raro caso di cardiomiopatia ipertrofica con diagnosi di malattia di Danon. Si tratta di un case report, rilevante per il campo specifico. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto.
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di meda rilevanza e collocazione editoriale (IF 2.078). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica	Il contributo della candidata è prevalente in quanto prima nell' elenco degli autori

internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	

Pubblicazione n. 2: Adler A, Novelli V, Amin SA, Abiusi E, Care M, Nannenberg EA, Feilotter H, Amenta S, Mazzà D, Bikker H, Turm AC, Garcia J, Ackerman MJ, Hershberger, RE, Perez MV, Zareba W, Ware J, Wilde A, Gollob M. (2020). An International, Multicentered, Evidence-Based Reappraisal of Genes Reported to Cause Congenital Long QT Syndrome. Circulation. 11;141:418-428. IF 23.603

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Si tratta di uno studio collaborativo internazionale che ha effettuato una rivalutazione del significato clinico di una serie di geni implicati nella sindrome del QT lungo, portando a identificare quelli per cui le evidenze disponibili indicano un ruolo definitivo in questa patologia. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ampia rilevanza e ottima collocazione editoriale (IF 23.603). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è abbastanza rilevante in quanto seconda in un elenco di 19 autori

Pubblicazione n. 3: Hosseini SM, Kim R, Udupa S, Costain G, Jobling R, Liston E, Jamal SM, Szybowska M, Morel CF, Bowdin S, Garcia J, Care M, Sturm AC, Novelli V, Ackerman MJ, Ware JS, Hershberger RE, Wilde AAM, Gollob MH. (2018) Reappraisal of Reported Genes for Sudden Arrhythmic Death. Circulation. 18;138:1195-1205. IF 23.603

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo riporta i risultati di una rivalutazione sistematica delle evidenze sul coinvolgimento di geni implicati nelle morti improvvise da aritmie cardiache. Si tratta di un lavoro importante, poiché stabilisce sulla base di criteri oggettivi, quali geni siano effettivamente utili da analizzare per finalità diagnostiche. Il lavoro è abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto

tematiche interdisciplinari ad essi correlate	
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ampia rilevanza e ottima collocazione editoriale (IF 23.603). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto quattordicesima in un elenco di 19 autori

Pubblicazione n. 4: Mazzanti A, Ng K, Faragli A, Maragna R, Chiodaroli E, Orphanou N, Monteforte N, Memmi M, Gambelli P, Novelli V, Bloise R, Catalano O, Moro G, Tibollo V, Morini M, Bellazzi R, Napolitano C, Bagnardi V, Priori SG. (2016) Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: Clinical Course and Predictors of Arrhythmic Risk. J Am Coll Cardiol. 13;68:2540-2550. IF 24.904

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Si tratta di uno studio clinico che valuta l'evoluzione della displasia aritmogena del ventricolo destro e i predittori dell'outcome in pazienti con questa condizione genetica. Il lavoro è originale, innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento parzialmente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 24.904). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non e' prevalente in quanto terza in una lista di 10 autori

Pubblicazione n. 5: Mazzanti A, Maragna R, Faragli A, Monteforte N, Bloise R, Memmi M, Novelli V, Baiardi P, Bagnardi V, Etheridge SP, Napolitano C, Priori SG. (2016) Gene-Specific Therapy With Mexiletine Reduces Arrhythmic Events in Patients With Long QT Syndrome Type 3. J Am Coll Cardiol. 8;67:1053-8 IF 24.904

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo studio valuta la risposta terapeutica in pazienti affetti dal tipo 3 della sindrome del QT lungo. I risultati indicano l'importanza della genotipizzazione dei pazienti con sindrome QT lungo ai fini dell'impostazione di una corretta terapia. Si tratta di un lavoro abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con discreto rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente

concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 24.904). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto settima nella lista di 12 autori

Pubblicazione n. 6: Napolitano C, Novelli V, Francis MD, Priori SG. (2015) Genetic modulators of the phenotype in the long QT syndrome: state of the art and clinical impact. Curr Opin Genet Dev.;33:17-24.. IF 5.512

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo è una revisione della letteratura sui fattori genetici implicati nella sindrome del QT lungo e sulla loro utilità clinica. Trattandosi di una review, l'articolo non riporta dati scientifici originali. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di uno studio pienamente congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 5.512). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è abbastanza rilevante in quanto seconda in un elenco di 4 autori

Pubblicazione n. 7: Rehm HL, Berg JS, Brooks LD, Bustamante CD, Evans JP, Landrum MJ, Ledbetter DH, Maglott DR, Martin CL, Nussbaum RL, Plon SE, Ramos EM, Sherry ST, Watson MS; ClinGen. (2015) ClinGen--the Clinical Genome Resource. N Engl J Med. 4;372:2235-42. IF 74.699

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo presenta il razionale, le finalità e la metodologia di lavoro del consorzio ClinGen, riferimento per centri di genetica di laboratorio e clinici al fine di stabilire il ruolo clinico di geni implicati in patologie genetiche e di avere informazioni sulla interpretazione delle varianti di sequenza del DNA. Il lavoro è pubblicato come Special report. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di un articolo pienamente congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando

Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale con ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 74.699). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente, in quanto inclusa tra gli autori come membro di un consorzio internazionale.

Pubblicazione n. 8: Cerrone M, Lin X, Zhang M, Agullo-Pascual E, Pfenniger A, Chkourko Gusky H, Novelli V, Kim C, Tirasawadichai T, Judge DP, Rothenberg E, Chen HS, Napolitano C, Priori SG, Delmar M. (2014) Missense mutations in plakophilin-2 cause sodium current deficit and associate with a Brugada syndrome phenotype. Circulation. 11;129:1092-103. IF 23.603

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Si tratta di un'analisi retrospettiva di una serie di pazienti con sindrome di Brugada negativi per mutazioni di SCN5A o altri geni correlati a questa patologia, nei quali viene analizzato il gene PKP2. Vengono identificati 5 casi con varianti missenso, che vengono testate in vitro dimostrando alterazioni della corrente del sodio. Si tratta di un lavoro particolarmente originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con discreto rigore metodologico. Il giudizio è ottimo
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ampia rilevanza e ottima collocazione editoriale (IF 23.603). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto settima in una lista di 15 autori

Pubblicazione n. 9: Mazzanti A, Kanthan A, Monteforte N, Memmi M, Bloise R, Novelli V, Miceli C, O'Rourke S, Borio G, Zienciuk-Krajka A, Curcio A, Surducan AE, Colombo M, Napolitano C and Priori SG. (2014) Novel insights in the natural history of Short QT Syndrome. J Am Coll Cardiol. 8;63:1300-8. IF 24.904

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro analizza le caratteristiche cliniche e genetiche di una serie di pazienti affetti da sindrome del QT breve. Viene rilevato che la frequenza di alterazioni genetiche è bassa. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è

	buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e elevata collocazione editoriale (IF 24.904). Il giudizio è ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto quinta in una lista di 15 autori

Pubblicazione n. 10: Qi L, Qi Q, Prudente S, Mendonca C, Andreozzi F, di Pietro N, Sturma M, Novelli V, Mannino GC, Formoso G, Gervino EV, Hauser TH, Muehlschlegel JD, Niewczas MA, Krolewski AS, Biolo G, Pandolfi A, Rimm E, Sesti G, Trischitta V, Hu F, Doria A. (2013) Association between a genetic variant related to glutamic acid metabolism and coronary heart disease in individuals with type 2 diabetes. JAMA. 28;310:821-8. IF 45.54

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	L'articolo riporta i risultati di uno studio GWAS che identifica un'associazione tra un polimorfismo implicato nel metabolismo dell'acido glutammico e il rischio di sviluppare malattia coronarica in pazienti con diabete tipo 2. Si tratta di un lavoro di ricerca originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e elevata collocazione editoriale (IF 45.54). Il giudizio è ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto settima in un elenco di più di 20 autori

Pubblicazione n. 11: Prattichizzo C *, Macca M*, Novelli V*, Giorgio G, Barra A, Franco B; Oral-Facial-Digital Type I (OFDI) Collaborative Group. Oral-Facial-Digital Type I(OFDI) Collaborative Group. (2008) Mutational spectrum of the oral-facial-digital type I syndrome: a study of a large collection patients. Hum Mutat;29:1237-46 IF 4.878

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo scientifico riporta i risultati dell'analisi molecolare e lo spettro mutazionale

	della sindrome orofaciodigitale tipo I. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio e' buono.
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.878). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto occupa la prima posizione in condivisione nella lista degli autori.

Pubblicazione n. 12: Novelli V, Viviani Anselmi C, Roncarati R, Guffanti G, Malovini A, Piluso G, Puca AA. (2008) Lack of replication of genetic associations with human longevity. Biogerontology.;9:85-92. IF 3.667

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio ha l'obiettivo di confermare associazioni geentiche tra polimorfismi e longevità precedentemente identificate. I risultati mostrano che nella casistica analizzata nessuna delle associazioni analizzata è riproducibile, con l'esclusione di APOE. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono.
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di discreta rilevanza e collocazione editoriale (IF 3.667). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto occupa la prima posizione nella lista degli autori.

Valutazione complessiva della produzione scientifica del candidato: la produzione scientifica della candidata Valeria Novelli e' caratterizzata da una intensa e continuativa attivita' di ricerca che si estrinseca in particolare nell'ambito della cardiogenetica. Le pubblicazioni presentate trattano di argomenti congruenti con il SSD MED03-Genetica medica o con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale oggetto del bando. La candidata e' primo autore in 3 delle 12 pubblicazioni presentate, tutte su riviste internazionali con fattore d'impatto.

Candidato: SPARTANO Serena

Titoli e curriculum:

TITOLO	DESCRIZIONE	GIUDIZIO
Dottorato di ricerca di ricerca o equipollenti, conseguito in Italia o all'Estero	Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche e Sanità Pubblica, tesi su studio dell'interazione tra muscolo e motoneurone nell'atrofia muscolare spinale. Laurea magistrale in Scienze Biologiche, indirizzo diagnostica molecolare	L'argomento della ricerca di dottorato risulta congruente con il settore concorsuale 06/A1-Genetica Medica oggetto del bando. Il giudizio è ottimo
Eventuale attività didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	Partecipazione come docente a corsi di formazione accreditati ECM su diagnostica ematologica e delle malattie autoimmuni nel 2010	L'attivita didattica non riguarda tematiche inerenti la Genetica Medica
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri	2020-2021 Contratto di collaborazione ad attività di ricerca, Università Cattolica del Sacro Cuore 2013-2015 Borsista UOC Ematologia, Policlinico Gemelli, Roma	L'attivita di formazione e di ricerca documentata è parzialmente congruente al settore disciplinare della Genetica Medica. Il giudizio è discreto.
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	Partecipazione a gruppo di ricerca su screening neonatale dell'atrofia muscolare spinale, non dichiarata, ma desumibile dalla documentazione presentata e dal contratto di lavoro in essere	La candidata ha svolto attività di ricerca in qualità di collaboratrice a progetti. Il giudizio è discreto
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concorsuali nei quali è prevista	Non riportati	Assenza di titoli valutabili
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali	Attività non documentata	Assenza di titoli valutabili
Premi e riconoscimenti	Non riportati	Assenza di titoli valutabili

nazionali e internazionali per attività di ricerca		
Documentata attività in campo clinico, relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze	Attività di laboratorio trasfusionale (2013-2015)	L'attività svolta non riguarda la Genetica Medica

Produzione scientifica:

Pubblicazione n. 1: Medicine use in pregnancy and public cord blood bank databases. Spartano S, Bianchi M, Murgi E, Giannandrea S, Landini A, Barbagallo O, Screnci M, Girelli G, Zini G, Teofili L. Pharmacoepidemiol Drug Saf. 2014 Oct;23(10):1107-9. doi: 10.1002/pds.3693.PMID: 25316303. IF 2.918

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Si tratta di una lettera all'editore, che, sulla base di dati raccolti in due centri, indica la potenziale rilevanza delle informazioni ottenibili tramite le banche pubbliche di cordone ombelicale ai fini della farmacovigilanza in gravidanza. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento non congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro e' stato pubblicato su una rivista internazionale di media rilevanza e collocazione editoriale (IF 2.918). Il giudizio è discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è prevalente in quanto prima nella lista degli autori

Pubblicazione n. 2: Acute lung injury complicating blood transfusion in post-partum hemorrhage: incidence and risk factors. Teofili L, Bianchi M, Zanfini BA, Catarci S, Sicuranza R, Spartano S, Zini G, Draisci G. Mediterr J Hematol Infect Dis. 2014 Oct 22;6(1):e2014069. doi: 10.4084/MJHID.2014.069. eCollection 2014.PMID: 25408855. IF 1.183

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo studio riporta i risultati di un'analisi retrospettiva sull'incidenza e i fattori di rischio per lo sviluppo di danno polmonare acuto in seguito a trasfusione eseguita per emorragia post-partum. Viene identificato come unico fattore di rischio l'ipertensione arteriosa. Si tratta di un lavoro discretamente originale, non particolarmente innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con discreto rigore metodologico. Il

	giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento non congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di bassa a rilevanza e collocazione editoriale (IF 1.183). Il giudizio e' sufficiente
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto occupa la sesta posizione nella lista degli autori

Pubblicazione n. 3: Allogeneic umbilical cord blood red cell concentrates: an innovative blood product for transfusion therapy of preterm infants. Bianchi M, Giannantonio C, Spartano S, Fioretti M, Landini A, Molisso A, Tesfagabir GM, Tornesello A, Barbagallo O, Valentini CG, Vento G, Zini G, Romagnoli C, Papacci P, Teofili L. Neonatology. 2015;107(2):81-6. doi: 10.1159/000368296. Epub 2014 Nov 15.PMID: 25401961. IF 4.035

CRITERIO	buon
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio si proponeva l'obiettivo di valutare la capacità di soddisfare il bisogno trasfusionale in neonati pre-termine mediante trapianto allogenico e di valutare la sicurezza di questo approccio. I risultati forniscono una dimostrazione preliminare sia della fattibilità che della sicurezza. Si tratta di un lavoro abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' di un lavoro che tratta un argomento non congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di media rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.032). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto terza nella lista degli autori

Pubblicazione n. 4: Deregulated expression of the imprinted DLK1-DIO3 region in glioblastoma stemlike cells: tumor suppressor role of lncRNA MEG3. Buccarelli M, Lulli V, Giuliani A, Signore M, Martini M, D'Alessandris QG, Giannetti S, Novelli A, Ilari R, Giurato G, Boe A, Castellani G, Spartano S, Marangi G, Biffoni M, Genuardi M, Pallini R, Marziali G, Ricci-Vitiani L. Neuro Oncol. 2020 Dec 18;22(12):1771-1784. doi: 10.1093/neuonc/noaa127.PMID: 32459347. IF 12.3

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio indaga il ruolo di geni contenuti nella regione cromosomica 14q32 soggetta ad imprinting

	nella patogenesi del glioblastoma. Vengono effettuate analisi di Real Time PCR, array-CGH, metilazione, espressione genica e di profilazione proteica su array in reverse phase, che dimostrano un ruolo oncosoppressore del gene MEG3. Si tratta di un lavoro particolarmente originale, innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è ottimo
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 12.3). Il giudizio è ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto tredicesima in una lista di 19 autori

Pubblicazione n. 5: Chromosome 14 deletions, rings, and epilepsy genes: A riddle wrapped in a mystery inside an enigma. Vaisfeld A, Spartano S, Gobbi G, Vezzani A, Neri G. Epilepsia. 2021 Jan;62(1):25-40. doi: 10.1111/epi.16754. Epub 2020 Nov 17.PMID: 33205446. IF 6.040

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro confronta le caratteristiche cliniche di pazienti con sindrome del cromosoma ring 14 con quell di pazienti con delezione cromosomica lineare di simile entità rispetto a quella riscontrata nei primi analizzando una casistica di letteratura. Viene confermato che l'insorgenza di epilessia farmaco-resistente è comune nei pazienti con ring 14 ma non in quelli con analoghe delezioni lineari. Trattandosi di un lavoro di review, lo studio non è particolarmente originale. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 6.040). Il giudizio e' buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo della candidata è abbastanza rilevante in quanto seconda nella lista degli autori

Valutazione complessiva della produzione scientifica della candidata: la produzione scientifica della candidata Serena Spartano e' caratterizzata da attivita' di ricerca in ambito ematologico trasfusionale e più di recente di attività con maggior attinenza al settore della Genetica Medica. E' primo autore in in 1 delle 5 pubblicazioni presentate.

Candidato: VECELLIO Matteo Luca

Titoli e curriculum:

TITOLO	DESCRIZIONE	GIUDIZIO
Dottorato di ricerca di ricerca o titolo equipollente, conseguito in Italia o all'Estero, e laurea magistrale, attinente il SSD	Dottorato di Ricerca in Medicina Traslazionale e Molecolare, tesi su differenziamento e riprogrammazione di cellule mesenchimali stromali umane. Laurea in Biotecnologie Mediche	Il tema del dottorato di ricerca è parzialmente congruente con il settore concorsuale 06/A1-Genetica Medica oggetto del bando. Il giudizio e' molto buono
Eventuale attività didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	Il candidato è stato supervisore di 4 studenti per tesi di dottorato e di laurea e ha svolto attività di tutoraggio per studenti in preparazione a esami di genetica e genetica medica. E' valutatore di studenti post-doc presso l'Università di Oxford	Il candidato ha esperienza didattica, prevalentemente rappresentata da supervisione di studenti in preparazione a tesi. Il giudizio è discreto.
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri	Il candidato ha svolto attività di ricerca presso diverse istituzioni, in particolare internazionali: -fellow per 6 mesi, Dulbecco Telethon institute, 2008 -Postdoctoral scientist, Division of Cardiovascular Epigenetics, Department of Cardiology, Goethe University, Francoforte (2012-2013) -Postdoctoral scientist, Botnar Research Centre NDORMS, Institute of Neuromuscular Sciences, Università di Oxford (2013-2017)	L'attivita di formazione e di ricerca, svolta prevalentemente all'estero, è parzialmente congruente al settore disciplinare della Genetica Medica, rilevante e caratterizzata da continuità. La maggior parte della sua carriera scientifica si è svolta all'estero. Il giudizio è molto buono.

	-Versus Arthritis career development fellow, Botnar Research Centre NDORMS, Institute of Neuromuscular Sciences, Università di Oxford (2017-2021)	
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	Dalle pubblicazioni scientifiche e dal CV si desume la partecipazione a gruppi di ricerca. Il candidato è assegnatario, come PI, di 3 progetti, e come co-PI, di altri due, alcuni dei quali assegnati su base competitiva.	Il candidato ha svolto in maniera continuativa attività di ricerca, partecipando a gruppi e progetti di ricerca, anche in qualità di responsabile. Il giudizio è ottimo
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concorsuali nei quali è prevista	Non dichiarata	Nessun titolo valutabile
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali	E' stato relatore su invito a 3 eventi internazionali sulla spondilite anchilosante e ha presentato diverse comunicazioni orali in congressi nazionali e internazionali.	Il candidato ha notevole esperienza di presentazioni orali, svolte nell'ambito di eventi scientifici. Il giudizio complessivo è molto buono.
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca	-2016 EULAR Prize in Basic Science -2021 Garrod Prize, British Society of Rheumatology.	Il candidato presenta due premi ottenuti in UK. Il giudizio è buono
Documentata attività in campo clinico, relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze	Non dichiarata	Non valutabile

Produzione scientifica:

Pubblicazione n. 1: Bianchi V, Farisello P, Baldelli P, Meskenaite V, Milanese M, Vecellio M, Mühlemann S, Lipp HP, Bonanno G, Benfenati F, Toniolo D, D'Adamo P. Cognitive impairment in Gdi1-deficient mice is associated with altered synaptic vesicle pools and short-term synaptic plasticity, and can be corrected by appropriate learning training. Hum Mol Genet. 2009 Jan 1;18(1):105-17. doi: 10.1093/hmg/ddn321. Epub 2008 Oct 1.Hum Mol Genet. 2009. PMID: 18829665. IF 5.503

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo riporta i risultati di un modello murino di inattivazione del gene GDI1, implicato in una forma di disabilità intellettiva X linked. Il lavoro è originale, innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto.

tematiche interdisciplinari ad essi correlate	
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 5.503). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato non è prevalente in quanto sesto in un elenco di 12 autori

Pubblicazione n. 2: Giannandrea M, Bianchi V, Mignogna ML, Sirri A, Carrabino S, D'Elia E, Vecellio M, Russo S, Cogliati F, Larizza L, Ropers HH, Tzschach A, Kalscheuer V, Oehl-Jaschkowitz B, Skinner C, Schwartz CE, Gecz J, Van Esch H, Raynaud M, Chelly J, de Brouwer AP, Toniolo D, D'Adamo P. Mutations in the small GTPase gene RAB39B are responsible for X-linked mental retardation associated with autism, epilepsy, and macrocephaly. Am J Hum Genet. 2010 Feb 12;86(2):185-95. doi: 10.1016/j.ajhg.2010.01.011. Am J Hum Genet. 2010. PMID: 20159109. IF 10.502

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo identifica il gene candidato RAB39B come responsabile di una forma di disabilità intellettiva X linked associata ad autismo, epilessia e macrocefalia. Il lavoro è altamente originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è ottimo
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ampia rilevanza e ottima collocazione editoriale (IF 10.502). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato non è prevalente in quanto settimo in un elenco di più di 20 autori

Pubblicazione n. 3: Vecellio M, Meraviglia V, Nanni S, Barbuti A, Scavone A, DiFrancesco D, Farsetti A, Pompilio G, Colombo GI, Capogrossi MC, Gaetano C, Rossini A. In vitro epigenetic reprogramming of human cardiac mesenchymal stromal cells into functionally competent cardiovascular precursors. PLoS One. 2012;7(12):e51694. doi: 10.1371/journal.pone.0051694. Epub 2012 Dec 17.PLoS One. 2012. PMID: 23284745. IF 2.74

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo riporta i risultati di un progetto mirato alla riprogrammazione di cellule stromali simil-mesenchimali in precursori cardiovascolari utilizzando piccole molecole che agiscono con meccanismo epigenetico. Il lavoro è abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo

	specificó e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento parzialmente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di media rilevanza e collocazione editoriale (IF 2.74). Il giudizio discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato è prevalente in quanto primo autore

Pubblicazione n. 4: Vecellio M, Spallotta F, Nanni S, Colussi C, Cencioni C, Derlet A, Bassetti B, Tilenni M, Carena MC, Farsetti A, Sbardella G, Castellano S, Mai A, Martelli F, Pompilio G, Capogrossi MC, Rossini A, Dimmeler S, Zeiher A, Gaetano C. The histone acetylase activator pentadecylidenemalonate 1b rescues proliferation and differentiation in the human cardiac mesenchymal cells of type 2 diabetic patients . Diabetes. 2014 Jun;63(6):2132-47. doi: 10.2337/db13-0731. Epub 2014 Jan 23. PMID: 24458358 IF 7.720

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio viene svolto su cellule mesenchimali cardiache ottenute da soggetti normoglicemici e con diabete tipo 2, per evidenziare la presenza di alterazioni epigenetiche e la possibilità di interventi farmacologici in questo ambito. Viene identificata una molecola attiva a questo scopo, un attivatore delle istone acetilasi. Il lavoro è originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento parzialmente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di rilevanza e collocazione editoriale molto buone (IF 7.702). Il giudizio e' molto buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato è prevalente in quanto primo autore

Pubblicazione n. 5: Picaud S, Fedorov O, Thanasopoulou A, Leonards K, Jones K, Meier J, Olzscha H, Monteiro O, Martin S, Philpott M, Tumber A, Filippakopoulos P, Yapp C, Wells C, Che KH, Bannister A, Robson S, Kumar U, Parr N, Lee K, Lugo D, Jeffrey P, Taylor S, Vecellio ML, Bountra C, Brennan PE, O'Mahony A, Velichko S, Müller S, Hay D, Daniels DL, Urh M, La Thangue NB, Kouzarides T, Prinjha R, Schwaller J, Knapp S.Picaud S, et al. Generation of a Selective Small Molecule Inhibitor of the CBP/p300

Bromodomain for Leukemia Therapy. Cancer Res. 2015 Dec 1;75(23):5106-5119. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-15-0236. Epub 2015 Nov 9. PMID: 26552700. IF 12.701

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo riporta lo sviluppo e la valutazione preclinica di una nuova molecola che interferisce con il self-renewal delle cellule leucemiche. Si tratta di un lavoro originale, innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con discreto rigore metodologico. Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento parzialmente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 12.701). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato non è prevalente in quanto venticinquesimo nella lista di più di 30 autori

Pubblicazione n. 6: Vecellio M, Roberts AR, Cohen CJ, Cortes A, Knight JC, Bowness P, Wordsworth BP. The genetic association of RUNX3 with ankylosing spondylitis can be explained by allele-specific effects on IRF4 recruitment that alter gene expression Ann Rheum Dis. 2016 Aug;75(8):1534-40. doi: 10.1136/annrheumdis-2015-207490. Epub 2015 Oct 9.. PMID: 26452539. IF 16.102

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo studio eplora i meccanismi funzionali alla base dell'associazione tra il gene RUNX3 e la spondilite anchilosante. Si tratta di un lavoro originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con discreto rigore metodologico. Il giudizio è molto buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di uno studio pienamente congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 16.102). Il giudizio è ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato è prevalente in quanto primo autore

Pubblicazione n. 7: Roberts AR, Vecellio M, Chen L, Ridley A, Cortes A, Knight JC, Bowness P, Cohen CJ, Wordsworth BP. An ankylosing spondylitis-associated genetic variant in the IL23R-IL12RB2 intergenic region modulates enhancer activity and is associated with increased Th1-cell differentiation. Ann Rheum Dis. 2016

Dec;75(12):2150-2156. doi: 10.1136/annrheumdis-2015-208640. Epub 2016 Feb 25. PMID: 26916345. IF 16.102

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo presenta i risultati di uno studio mirato a identificare lo SNP funzionalmente rilevante nell'ambito dell'associazione tra la regione intergenica IL23R-IL12RB2 e la spondilite anchilosante. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	Si tratta di uno studio pienamente congruente con le tematiche del settore concorsuale oggetto del bando
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale con ottima rilevanza e collocazione editoriale (IF 74.699). Il giudizio e' ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato è abbastanza rilevante, in quanto occupa la seconda posizione in un elenco di 9 autori

Pubblicazione n. 8: Roberts AR, Appleton LH, Cortes A, Vecellio M, Lau J, Watts L, Brown MA, Wordsworth P. ERAP1 association with ankylosing spondylitis is attributable to common genotypes rather than rare haplotype combinations. Proc Natl Acad Sci U S A. 2017 Jan 17;114(3):558-561. doi: 10.1073/pnas.1618856114. Epub 2017 Jan 3.. PMID: 28049827. IF 9.412

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio dimostra che la nota associazione tra il locus ERAP1 e la spondilite anchilosante è legata ad aplotipi comuni della regione, e non a varianti/aplotipi rari. Si tratta di un lavoro abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con discreto rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di rilevanza e collocazione editoriale molto buone (IF 9.412). Il giudizio e' molto buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato non è prevalente in quanto quarto in una lista di 8 autori

Pubblicazione n. 9: Watts L, Karaderi T, Roberts A, Appleton L, Wordsworth T, Cohen C, Wordsworth P, Vecellio M. The severity of ankylosing spondylitis and responses to anti-tumour necrosis factor biologics are not influenced by the tumour necrosis factor receptor polymorphism incriminated in multiple sclerosis. Genes Immun. 2019 Feb;20(2):167-171. doi: 10.1038/s41435-018-0017-0. Epub 2018 Mar 10. IF 2.676

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro esplora il possibile coinvolgimento di un polimorfismo del recettore del tumor necrosis factor nella gravità clinica della spondilite anchilosante e nella risposta a farmaci anti-TNF. I risultati ottenuti sono negativi. Si tratta di un lavoro di ricerca discretamente originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è discreto
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di media rilevanza e collocazione editoriale (IF 2.676). Il giudizio e' discreto
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato è prevalente in quanto ultimo autore

Pubblicazione n. 10: Vecellio M, Cortes A, Roberts AR, Ellis J, Cohen CJ, Knight JC, Brown MA, Bowness P, Wordsworth BP. Evidence for a second ankylosing spondylitis-associated *RUNX3* regulatory polymorphism. RMD Open. 2018 Feb 8;4(1):e000628. doi: 10.1136/rmdopen-2017-000628. eCollection 2018. IF 4.43

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo lavoro identifica un secondo SNP del gene RUNX3 implicato nella spondilite anchilosante tramite analisi genetica e funzionale. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio è buono
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 4.43). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato è prevalente in quanto primo autore

Pubblicazione n. 11: Wordsworth BP, Cohen CJ, Davidson C, Vecellio M. Perspectives on the Genetic Associations of Ankylosing Spondylitis. Front Immunol. 2021 Mar 5;12:603726. doi: 10.3389/fimmu.2021.603726. eCollection 2021. IF 5.085

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Questo articolo scientifico è una revisione della letteratura riguardante gli studi di associazione genetica nella spondilite anchilosante e le loro implicazioni e potenzialità. Trattandosi di una review, non riporta dati scientifici originali. Il giudizio e' discreto.
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 5.085). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato è prevalente in quanto ultimo autore.

Pubblicazione n. 12: Vecellio M, Chen L, Cohen CJ, Cortes A, Li Y, Bonham S, Selmi C, Brown MA, Fischer R, Knight JC, Wordsworth BP. Functional Genomic Analysis of a RUNX3 Polymorphism Associated With Ankylosing Spondylitis. Arthritis Rheumatol. 2021 Jun;73(6):980-990. doi: 10.1002/art.41628. Epub 2021 May 2. IF 9.586

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Lo studio analizza il meccanismo funzionale alla base dell'associazione tra un polimorfismo del gene RUNX3 e la spondilite anchilosante utilizzando metodiche di DNA pull down assay, spettrometria di massa quantitativa e EMSA. Si tratta di un lavoro di ricerca abbastanza originale e innovativo, rilevante per il campo specifico e portato avanti con rigore metodologico. Il giudizio e' buono.
Congruenza di ciascuna pubblicazione con il settore concorsuale per il quale è bandita la procedura e con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale in oggetto
Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	Il lavoro è stato pubblicato su una rivista internazionale di rilevanza e collocazione editoriale (IF 9.586) molto buone. Il giudizio è molto buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione	Il contributo del candidato è prevalente in quanto occupa la prima posizione nella lista degli autori.

Valutazione complessiva della produzione scientifica del candidato: la produzione scientifica del candidato Matteo Luca Vecellio e' caratterizzata da intensa e continuativa attivita' di ricerca. Questa si è inizialmente focalizzata su tematiche di biologia cellulare, in particolare riprogrammazione di cellule staminali in ambito cardiovascolare, e successivamente è stata dedicata all'analisi genetica e funzionale di varianti implicate o potenzialmente implicate nella spondilite anchilosante. Le pubblicazioni presentate trattano di argomenti parzialmente congruenti con il SSD MED03-Genetica medica o con le tematiche interdisciplinari pertinenti al settore concorsuale oggetto del bando. Il candidato e' primo o ultimo autore in 7 delle 12 pubblicazioni presentate.

La commissione, al termine della valutazione, ammette al colloquio i seguenti candidati per la prosecuzione della procedura.

1) Emanuela Abiusi
2) Maria Cristina Aspromonte
3) Veronica Nobile
4) Valeria Novelli
5) Serena Spartano
6) Matteo Luca Vecellio

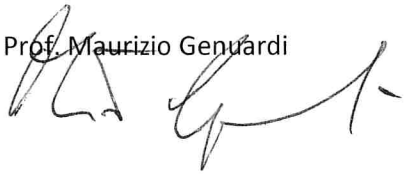
L'adunanza viene sciolta alle ore 17:30 e la Commissione decide di proseguire i lavori in modalità telematica con supporto audio video e si riconvoca per il giorno 29 ottobre alle ore 8:30.

Roma, 17/9/2021

Letto, approvato e sottoscritto

Il Presidente

Prof. Maurizio Genuardi



Procedura di valutazione per il reclutamento di n. 1 ricercatore a tempo determinato per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA, presso la Facoltà di Medicina e chirurgia "A. Gemelli" dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, bandita con decreto rettorale n. 7080 del 15 febbraio 2021, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 22 del 19 marzo 2021

DICHIARAZIONE

La sottoscritta Lucia Migliore, membro della Commissione esaminatrice della procedura di valutazione in oggetto dichiara con la presente di aver partecipato, in via telematica, alla riunione della suddetta procedura di valutazione e di concordare con il verbale n.2 a firma del Prof. Maurizio Genuardi, presidente della Commissione esaminatrice, redatto in data 17/09/2021.

Roma, 18/09/2021

In fede

Prof.

Procedura di valutazione per il reclutamento di n. 1 ricercatore a tempo determinato per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA, presso la Facoltà di Medicina e chirurgia "A. Gemelli" dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, bandita con decreto rettorale n. 7080 del 15 febbraio 2021, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 22 del 19 marzo 2021

DICHIARAZIONE

Il sottoscritto Prof. Brunella Franco membro della Commissione esaminatrice della procedura di valutazione in oggetto dichiara con la presente di aver partecipato, in via telematica, alla riunione della suddetta procedura di valutazione e di concordare con il verbale n.2 a firma del Prof. Maurizio Genuardi, presidente della Commissione esaminatrice, redatto in data 17 settembre 2021

In fede,

Brunella Franco

17/9/2021

Prof. Brunella Franco