

Avuta comunicazione dai SI dell'avvenuta entrata in aula virtuale del primo candidato, dott.ssa Emanuela Abiusi. il Presidente procede alla identificazione a mezzo esibizione a video di un documento di riconoscimento valido; il documento di riconoscimento risulta essere carta d'identità n. AV1841219.

Si procede, quindi, alla discussione pubblica con la Commissione. In questa fase viene aperto il collegamento audio video con la sala d'attesa.

Alla candidata viene richiesto di descrivere sinteticamente il proprio interesse di ricerca anche in relazione alle pubblicazioni presentate.

Discussione. La candidata ha discusso pubblicamente con la Commissione i titoli e le pubblicazioni scientifiche. In particolare le sue ricerche sono state principalmente focalizzate sui filoni della genetica e delle prospettive terapeutiche per l'atrofia muscolare spinale e l'emiplegia alternante. State approfondite le conoscenze scientifiche attualmente disponibili sulla sclerosi laterale amiotrofica nel contesto delle pubblicazioni scientifiche della candidata in questo campo specifico. La candidata ha illustrato i suoi contributi principali in questi ambiti, mostrando attitudine alla ricerca e maturità scientifica relativamente alla durata della sua carriera, anche se non ha ancora conseguito il titolo di dottore di ricerca. Inoltre ha discusso le ricerche sulle basi genetiche dell'artrogriposi multiplex congenita svolte nel periodo trascorso all'estero, in Francia.

Alla candidata è stato poi chiesto di leggere e tradurre un paragrafo tratto dall'introduzione dell'articolo scientifico "Estimating the mutation load in human genomes" dalla rivista Nature Reviews Genetics, 16, pp. 333–343 (2015).

Il Presidente conclude il colloquio chiedendo ai SI di far uscire la candidata dalla sala di svolgimento del concorso e di chiudere il collegamento con la sala d'attesa.

La Commissione, quindi, provvede ad attribuire i punteggi ai titoli e alla produzione scientifica presentati ai fini del concorso, tenendo in considerazione i criteri stabiliti nella prima riunione, indicati con le lettere a)-g) per i titoli e le lettere A)-D) per ogni pubblicazione, la cui numerazione corrisponde a quella indicata dal candidato, ove presente; in mancanza di ciò, la numerazione è stata attribuita dalla commissione.

Titoli accademici e scientifici (Max 50 punti)

- a) punti 5
- b) punti 0
- c) punti 8
- d) punti 7
- e) punti 3
- f) punti 3
- g) punti 5
- h) punti 4

Produzione scientifica (max 6 punti totali per ogni pubblicazione)

pubb.	Titolo	A	B	C	D
1	De novo mutations in ATP1A3 ...	1,5	1,5	1,5	0,5
2	Clinical and molecular cross-sectional study...	1,25	1,5	1	0,5
3	Spinal Muscular Atrophy associated with	1	1,5	1	0,5
4	Longitudinal assessment in discordant twins	1	1,5	0,75	0,5
5	Biallelic mutation of UNC50	1,5	1,5	1	1,5
6	Clinical phenotypes and trajectories of	1	1,5	0,75	0,5
7	Longitudinal evaluation of SMN levels	1,5	1,5	1	0,5
8	Atrofia muscolare spinale: aspetti	0	0	0	0
9	An International, Multicentered Evidence-Based	1,25	1,5	1,5	0,5
10	Phenotypic spectrum and genomics	1,25	1,5	1	0,5
11	Alternating Hemiplegia of Childhood	1,25	1,5	1	0,3
12	Identificazione di nuovi biomarcatori a RNA	0	0	0	0



Totale punti 78,8

La Commissione, inoltre, ritiene che la conoscenza della lingua inglese, sia **adeguata** per le seguenti motivazioni: sia la lettura che la traduzione sono state ampiamente soddisfacenti.

Il Presidente chiede ai SI di far entrare un altro candidato.

Avuta comunicazione dai SI dell'avvenuta entrata in aula virtuale del secondo candidato, dott.ssa Veronica Nobile, il Presidente procede alla identificazione a mezzo esibizione a video di un documento di riconoscimento valido; il documento di riconoscimento risulta essere patente di guida n. U1W478535J.

Si procede, quindi, alla discussione pubblica con la Commissione. In questa fase viene aperto il collegamento audio video con la sala d'attesa.

Alla candidata viene richiesto di descrivere sinteticamente il proprio interesse di ricerca anche in relazione alle pubblicazioni presentate.

Discussione. La candidata ha discusso pubblicamente con la Commissione i titoli e le pubblicazioni scientifiche. In particolare si è soffermata sulle sue attività di ricerca riguardanti meccanismi patogenetici molecolari e particolari aspetti genetici collegati all'espansione della tripletta CGG nel gene *FMR1*, oggetto del suo iter formativo nel corso del dottorato di ricerca. Precedentemente, la candidata aveva svolto un tirocinio parte in laboratorio italiano e parte all'estero, su tematica analoga. Nel corso del colloquio la candidata ha mostrato attitudine alla ricerca e discreta maturità scientifica, anche se è in una fase precoce della sua carriera.

Alla candidata è stato poi chiesto di leggere e tradurre un paragrafo tratto dall'introduzione dell'articolo scientifico "Estimating the mutation load in human genomes" dalla rivista Nature Reviews Genetics, 16, pp. 333–343 (2015).

Il Presidente conclude il colloquio chiedendo ai SI di far uscire il candidato dalla sala di svolgimento del concorso e di chiudere il collegamento con la sala d'attesa.

La Commissione, quindi, provvede ad attribuire i punteggi ai titoli e alla produzione scientifica presentati ai fini del concorso, tenendo in considerazione i criteri stabiliti nella prima riunione, indicati con le lettere a)-g) per i titoli e le lettere A)-D) per ogni pubblicazione, la cui numerazione corrisponde a quella indicata dal candidato, ove presente; in mancanza di ciò, la numerazione è stata attribuita dalla commissione.

Titoli accademici e scientifici (Max 50 punti)

- a) punti 10
- b) punti 0
- c) punti 7
- d) punti 5
- e) punti 0
- f) punti 5
- g) punti 0
- h) punti 0

Produzione scientifica (max 6 punti totali per pubblicazione)

pubb.	Titolo	A	B	C	D
1	Mechanisms of <i>FMR1</i> Inactivation	0,75	1,5	1	1,5
2	Altered mitochondrial function	1,5	1,5	1	1,5
3	Infantile Liver Failure Syndrome 1	1,25	1,5	1	0,5
4	Reversion to Normal of <i>FMR1</i>	1,25	1,5	0,75	0,5
5	A Possible Approach to the Treatment	0,75	1,5	0,75	0,5



6	Methylated premutation of the FMR1	1,25	1,5	1	0,5
7	Clinical and Molecular Assessment	0,75	1,5	0,25	0,5

Totale punti 56,25

La Commissione, inoltre, ritiene che la conoscenza della lingua inglese, sia **adeguata** per le seguenti motivazioni: sia la lettura che la traduzione sono state soddisfacenti.

Il Presidente chiede ai SI di far entrare un altro candidato.

Avuta comunicazione dai SI dell'avvenuta entrata in aula virtuale del terzo candidato, dott.ssa Valeria Novelli, il Presidente procede alla identificazione a mezzo esibizione a video di un documento di riconoscimento valido; il documento di riconoscimento risulta essere patente di guida n. RM8303813L.

Si procede, quindi, alla discussione pubblica con la Commissione. In questa fase viene aperto il collegamento audio video con la sala d'attesa.

Alla candidata viene richiesto di descrivere sinteticamente il proprio interesse di ricerca anche in relazione alle pubblicazioni presentate.

Discussione. La candidata ha discusso pubblicamente con la Commissione i titoli e le pubblicazioni scientifiche. In particolare, si è soffermata sulle sue attività di ricerca riguardanti lo studio delle basi genetiche e delle correlazioni genotipo-fenotipo nelle cardiopatie aritmogene ereditarie. In questo ambito la candidata ha mostrato di avere un ruolo significativo all'interno di consorzi scientifici internazionali, in particolare mirati alla individuazione di criteri gene-specifici per la interpretazione delle varianti di sequenza identificate a carico dei geni implicati in queste patologie. La candidata ha anche illustrato ricerche precedenti all'interesse per le patologie cardiache, che hanno riguardato una rara sindrome genetica, orofaciodigitale tipo I, e, successivamente, nel percorso di dottorato e immediatamente dopo, le basi genetiche della demenza frontotemporale e della longevità.

Alla candidata è stato poi chiesto di leggere e tradurre un paragrafo tratto dall'introduzione dell'articolo scientifico "Estimating the mutation load in human genomes" dalla rivista Nature Reviews Genetics, 16, pp. 333-343 (2015).

Titoli accademici e scientifici (Max 50 punti)

- a) punti 10
- b) punti 3
- c) punti 8
- d) punti 7
- e) punti 0
- f) punti 5
- g) punti 4
- h) punti 4

Produzione scientifica (max 6 punti totali per pubblicazione)

pubb.	Titolo	A	B	C	D
1	Clinical utility of genetic testing	0,75	1,5	0,75	1,5
2	An International, Multicentered, Evidence-Based	1,25	1,5	1,5	1
3	Reappraisal of Reported Genes	1,25	1,5	1,5	0,5
4	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy	1,25	1,5	1,5	0,5
5	Gene-Specific Therapy With	1,25	1,5	1,5	0,5
6	Genetic modulators of the phenotype	0,75	1,5	0,75	1
7	ClinGen--the Clinical Genome Resource	1	1,5	1,5	0,3



8	Missense mutations in plakophilin-2	1,5	1,5	1,5	0,5
9	Novel insights in the natural history	1,25	1,5	1,5	0,5
10	Association between a genetic variant related	1,5	1,5	1,5	0,5
11	Mutational spectrum of the oral-facial-digital	1,25	1,5	1	1,5
12	Lack of replication of genetic associations	1,5	1,5	0,75	1,5

Totale punti 98,55

La Commissione, inoltre, ritiene che la conoscenza della lingua inglese, sia **adeguata** per le seguenti motivazioni: sia la lettura che la traduzione sono state ampiamente soddisfacenti.

Il Presidente chiede ai SI di far entrare un altro candidato.

Avuta comunicazione dai SI dell'avvenuta entrata in aula virtuale del quarto candidato, dott.ssa Serena Spartano, il Presidente procede alla identificazione a mezzo esibizione a video di un documento di riconoscimento valido; il documento di riconoscimento risulta essere Carta Identità N.ìAV8808269.

Si procede, quindi, alla discussione pubblica con la Commissione. In questa fase viene aperto il collegamento audio video con la sala d'attesa.

Alla candidata viene richiesto di descrivere sinteticamente il proprio interesse di ricerca anche in relazione alle pubblicazioni presentate.

Discussione. La candidata illustra il suo percorso formativo e di ricerca, iniziata con tesi di laurea in Genetica. La parte iniziale della carriera post-laurea si è svolta principalmente in laboratori di immunologia ed emotrasfusionale, contestualmente alla Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica. Ha svolto il Dottorato in Scienze Biomediche e Sanità Pubblica lavorando ad un progetto sull'identificazione di biomarker per l'atrofia muscolare spinale (SMA), che ha portato all'identificazione di 4 geni candidati, tuttora in corso di validazione. E' attualmente impegnata in un progetto di screening neonatale per la SMA, per il quale ha ideato uno script per la lettura dei campioni in un progetto mirato a identificare basi genetiche dell'infezione SARS-CoV2 mediante analisi genomica. Nel complesso, il percorso formativo nel settore della genetica medica appare ancora in una fase piuttosto precoce, come documentato dalla produzione scientifica, che riguarda principalmente ambiti diversi.

Alla candidata è stato poi chiesto di leggere e tradurre un paragrafo tratto dall'articolo scientifico "Estimating the mutation load in human genomes" dalla rivista Nature Reviews Genetics, 16, pp. 333-343 (2015).

Titoli accademici e scientifici (Max 50 punti)

- a) punti 10
- b) punti 0
- c) punti 6
- d) punti 5
- e) punti 0
- f) punti 0
- g) punti 0
- h) punti 0

Produzione scientifica (max 6 punti totali per pubblicazione)

pubb.	Titolo	A	B	C	D
1	Medicine use in pregnancy	0,75	0	0,75	1,5
2	Acute lung injury	1	0	0,25	0,5
3	Allogeneic umbilical cord	1,25	0	1	0,5
4	Deregulated expression of the imprinted	1,5	1,5	1,5	0,5



5	Chromosome 14 deletions	0,75	1,5	1	1
---	-------------------------	------	-----	---	---

Totale punti 37,75

La Commissione, inoltre, ritiene che la conoscenza della lingua inglese, sia **adeguata** per le seguenti motivazioni: sia la lettura che la traduzione sono state ampiamente soddisfacenti.

Il Presidente chiede ai SI di far entrare un altro candidato.

Avuta comunicazione dai SI dell'avvenuta entrata in aula virtuale del quinto candidato, dott. Matteo Luca Vecellio, il Presidente procede alla identificazione a mezzo esibizione a video di un documento di riconoscimento valido; il documento di riconoscimento risulta essere Passaporto N. YB7184109.

Si procede, quindi, alla discussione pubblica con la Commissione. In questa fase viene aperto il collegamento audio video con la sala d'attesa.

Al candidato viene richiesto di descrivere sinteticamente il proprio interesse di ricerca anche in relazione alle pubblicazioni presentate.

Discussione. Il candidato illustra il suo percorso formativo e di ricerca, iniziato, dopo la laurea in Biotecnologie mediche, con dottorato di ricerca di Medicina Molecolare e Traslazionale. In queste prime fasi della carriera scientifica ha svolto ricerche e prodotto pubblicazioni su rare forme di disabilità intellettiva X-linked prima e su cellule staminali cardiache successivamente, nell'ambito del dottorato e della tesi di laurea in Genetica. Dal 2012 in poi ha lavorato in qualificati centri europei, prima in Germania e, dal 2013, nel Regno Unito, Università di Oxford. In quest'ultima sede ha iniziato a occuparsi di patologie di interesse reumatologico, e ha prodotto pubblicazioni su aspetti genetici in questo ambito, con particolare riguardo alla spondilite anchilosante. Nel complesso, il candidato ha mostrato maturità scientifica, in linea con la produzione scientifica e con il percorso della carriera, dedicato in buona parte a tematiche direttamente collegate alla genetica medica e in parte ad argomenti di biologia cellulare parzialmente pertinenti a questa disciplina.

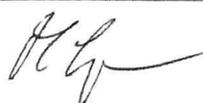
Al candidato è stato poi chiesto di leggere e tradurre un paragrafo tratto dall'articolo scientifico "Estimating the mutation load in human genomes" dalla rivista Nature Reviews Genetics, 16, pp. 333–343 (2015).

Titoli accademici e scientifici (max 50 punti)

- a) punti 10
- b) punti 2
- c) punti 8
- d) punti 7
- e) punti 0
- f) punti 5
- g) punti 5
- h) punti 0

Produzione scientifica (max 6 punti totali per pubblicazione)

pubb.	Titolo	A	B	C	D
1	Cognitive impairment in Gdi1-deficient mice	1,5	1,5	1	0,5
2	Mutations in the small GTPase gene RAB39B	1,5	1,5	1,5	0,5
3	In vitro epigenetic reprogramming	1,25	0,75	0,75	1,5
4	The histone acetylase activator	1,5	0,75	1	1,5
5	Generation of a Selective Small Molecule Inhibitor	1,5	0,75	1,5	0,5
6	The genetic association of RUNX3	1,5	1,5	1,5	1,5
7	An ankylosing spondylitis-associated	1,25	1,5	1,5	0,5
8	ERAP1 association with ankylosing	1,25	1,5	1,25	0,5



9	The severity of ankylosing spondylitis	1	1,5	0,75	1,5
10	Evidence for a second ankylosing	1,25	1,5	0,75	1,5
11	Perspectives on the Genetic Associations	0,75	1,5	0,75	1,5
12	Functional Genomic Analysis of a RUNX3	1,25	1,5	1,25	1,5

Totale punti 94,25

La Commissione, inoltre, ritiene che la conoscenza della lingua inglese, sia **adeguata** per le seguenti motivazioni: sia la lettura che la traduzione sono state ampiamente soddisfacenti.

Al termine dei lavori, la Commissione, sulla base dei punteggi attribuiti, redige la seguente graduatoria finale:

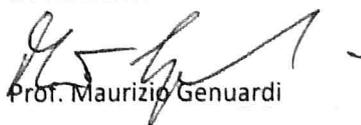
- 1) Dr.ssa Valeria Novelli punti totali 98,8
- 2) Dr. Matteo Luca Vecellio punti totali 94,25
- 3) Dr.ssa Emanuela Abiusi punti totali 78,8
- 4) Dr.ssa Veronica Nobile punti totali 58,25
- 5) Dr.ssa Serena Spartano punti totali 37,75

Viene dichiarata vincitrice della presente procedura di valutazione la candidata Valeria Novelli.

L'adunanza viene sciolta alle ore 13:00 e il Presidente provvede ad inoltrare gli atti al Responsabile amministrativo del procedimento per i provvedimenti conseguenti.

Roma, 29 ottobre 2021

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

Il sottoscritto Prof.ssa 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.3 a firma del Prof. Maurizio Genuardi, presidente della Commissione esaminatrice, redatto in data 29/10/2021

Napoli, 29/10/2021

In fede,



Prof.ssa Brunella Franco

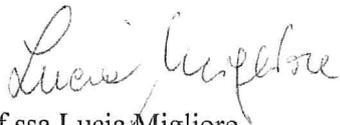
Procedura di valutazione per il reclutamento di n. 1 ricercatore a tempo determinato per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA, presso la Facoltà di Medicina e chirurgia "A. Gemelli" dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, bandita con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

DICHIARAZIONE

La sottoscritta Prof.ssa 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.3 a firma del Prof. Maurizio Genuardi, presidente della Commissione esaminatrice, redatto in data 29/10/2021.

Pisa, 29/10/2021

In fede

A handwritten signature in cursive script, appearing to read 'Lucia Migliore', written in black ink.

Prof.ssa Lucia Migliore