

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. 8886 del 28 giugno 2022, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 69 del 30 agosto 2022

## 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. 9184 del 28 ottobre 2022 composta dai seguenti professori:

Prof. Maurizio GENUARDI	Professore di prima fascia per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA - Università Cattolica del Sacro Cuore – Membro designato;
Prof.ssa Fiorella GURRIERI	Professore di prima fascia per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA - Università "Campus Bio-Medico" di Roma;
Prof.ssa Laura PAPI	Professore di prima fascia per il settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA, settore scientifico-disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA - Università degli Studi di Firenze.

si è riunita per la seconda volta il giorno 27 gennaio 2023, alle ore 9:00, 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:

1. Dr.ssa Emanuela Abiusi

La Commissione procede a redigere per la candidata 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.

**Candidata: Dr.ssa Emanuela Abiusi****Titoli e curriculum:**

<b>TITOLO</b>	<b>DESCRIZIONE</b>	<b>GIUDIZIO</b>
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 Dottorato di Ricerca in Scienze Biomediche di Base e Sanità Pubblica	La candidata ha conseguito titolo di dottorato di ricerca in Scienze Biomediche di Base e Sanità Pubblica, svolgendo una tesi pienamente congruente con le tematiche del SSD MED/03. Il giudizio è ottimo
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).	L'attività 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 ottimo
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	La candidata ha partecipato a numerosi progetti di ricerca, nazionali e internazionali, a partire dal 2009 fino ad oggi.	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	Due brevetti condivisi con collaboratori.	Il giudizio è ottimo

concorsuali nei quali è prevista		
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali	E' stata relatrice su invito in occasione degli eventi <i>Expert Masterclass in Spinal Muscular Atrophy</i> , 2018 e 2022. Sono poi riportati titoli di presentazioni orali selezionate a convegni nazionali e internazionali.	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 molto buono.
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 buono
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 molto buono

**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 Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante (I.B.AHC) Consortium, European Network for Research on Alternating Hemiplegia (ENRAH) for Small and Medium-sized Enterprise (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 internazionale che ha portato all'identificazione del gene <i>ATP1A3</i> 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 41.38). Il giudizio è ottimo
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto	Il contributo della candidata non è prevalente in quanto quattordicesima in un elenco di più di 30 autori

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

**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 5.31). 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 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 tre pazienti affetti da atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva, una rara condizione causata da difetti del gene <i>ASAH1</i> . 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 6.74). 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 4.30). 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 Arthrogyryposis. 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 6.15). 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 4.30). 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 buona rilevanza e collocazione editoriale (IF 5.94). Il giudizio è buono
Determinazione analitica, anche sulla base di criteri	Il contributo della candidata non è prevalente in

<p>riconosciuti nella comunità scientifica internazionale di riferimento, dell'apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione</p>	<p>quanto terza nella lista di 24 autori</p>
---	--

**Pubblicazione n. 8:** 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, Nannenber 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 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 ottima rilevanza e elevata collocazione editoriale (IF 39.92). 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 quarta in una lista di 18 autori

**Pubblicazione n. 9:** Abiusi E, Infante P, Cagnoli C, Lospinoso Severini L, Pane M, Coratti G, D'Amico A, Diano F, Novelli A, Spartano S, Fiori S, Baranello G, Moroni I, Mora M, Pasanisi B, Pocino K, Le Pera L, D'Amico D, Travaglini L, Ria F, Bruno C, Locatelli D, Bertini E, Morandi L, Mercuri E, Di Marcotullio L, Tiziano FD. SMA-miRs: miR-181a-5p, -324-5p, -451a are overexpressed in spinal muscular atrophy skeletal muscle and serum samples - Results of an Italian cross-sectional prospective biomarker study, proposing a prognostic molecular signature for patients. Elife 2021 Sep 20;10:e68054

CRITERIO	GIUDIZIO
Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione scientifica	Si tratta di uno studio clinico-molecolare, che analizza alcuni miRNA come potenziali biomarker di atrofia muscolare spinale. Viene proposta ai fini prognostici una firma molecolare di miRNA. 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	E' un lavoro che tratta un argomento pienamente congruente con le tematiche interdisciplinari

con il settore scientifico-disciplinare ovvero con tematiche interdisciplinari ad essi correlate	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 elevata collocazione editoriale (IF 8.71). 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. 10:** Evaluation of gene validity for CPVT and short QT syndrome in sudden arrhythmic death. Walsh R, Adler A, Amin AS, Abiusi E, Care M, Bikker H, Amenta S, Feilotter H, Nannenber EA, Mazzarotto F, Trevisan V, Garcia J, Hershberger RE, Perez MV, Sturm AC, Ware JS, Zareba W, Novelli V, Wilde AAM, Gollob MH. European Heart Journal 2022 Apr 14; 43:1500-1510

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 in sindromi aritmiche ereditarie (QT corto e tachicardia ventricolare catecolaminergica polimorfa), 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 ottima rilevanza e elevata collocazione editoriale (IF 35.86). 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 quarta in una lista di 20 autori

**Pubblicazione n. 11:** Phenotypic spectrum and genomics of undiagnosed arthrogyrosis multiplex congenita. Laquérière 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, Belkhatay 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 risultati 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 raramente 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 5.94). 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 in un elenco di più di 50 autori

**Pubblicazione n. 12:** Neurological assessment of newborns with spinal muscular atrophy identified through neonatal screening. Pane M, Donati MA, Cutrona C, De Sanctis R, Pirinu M, Coratti G, Ricci M, Palermo C, Berti B, Leone D, Ticci C, Sacchini M, Cerboneschi M, Capasso A, Cicala G, Pera MC, Bravetti C, Abiusi E, Vaisfeld A, Vento G, Tiziano FD, Mercuri E. European Journal of Pediatrics 2022 Jul;181(7):2821-2829

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 atrofia muscolare spinale individuati mediante screening neonatale. Viene valutata la sensibilità clinica di due diversi approcci utilizzati per rilevare segni clinici precoci. 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	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 3.86). 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 diciottesima in un elenco di 22 autori.

La Commissione sulla base della valutazione analitica del curriculum, dei titoli e della produzione scientifica, esprime il giudizio:

La candidata ha svolto attività di ricerca in maniera continuativa e altamente produttiva fin dall'epoca del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. Ha conseguito titolo di dottore di ricerca e ha partecipato a diversi progetti. Da rilevare il coinvolgimento in brevetti, l'invito a relazioni a convegni, e il conseguimento di due premi per attività di ricerca. Non è dichiarata attività didattica. La produzione scientifica si estrinseca in particolare nell'ambito della atrofia muscolare spinale, dell'emiplegia alternante dell'infanzia e di cardiopatie su base ereditaria. Nell'ambito di questi e altri temi ha partecipato a 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, tutte su riviste internazionali indicizzate, la candidata è primo autore in due articoli.

La commissione, considerato che ha partecipato alla procedura un'unica candidata, la dott.ssa Emanuela Abiusi, la ammette al colloquio.

L'adunanza viene sciolta alle ore 10 e la Commissione decide di proseguire i lavori in modalità telematica con supporto audio video e si riconvoca per il giorno 27/1/2023 alle ore 11.

Roma, 27/1/2023

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. 8886 del 28 giugno 2022, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 69 del 30 agosto 2022

### DICHIARAZIONE

Il sottoscritto Fiorella Gurrieri, 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 27/1/2023

Roma, 27/1/2023

In fede



Prof. Fiorella Gurrieri

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. 8886 del 28 giugno 2022, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 69 del 30 agosto 2022

### DICHIARAZIONE

Il sottoscritto Prof.ssa Laura Papi, 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 27/01/2023

Firenze, 27/01/2023

In fede

Prof.ssa Laura Papi

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Laura Papi', written over the printed name.