

ALLEGATO 2/B  
GIUDIZI INDIVIDUALI E COLLEGIALI

**PROCEDURA SELETTIVA PER IL RECLUTAMENTO DI N. 1 RICERCATORE A TEMPO DETERMINATO DI TIPOLOGIA A PER IL SETTORE CONCORSUALE 06/A1 -GENETICA MEDICA- SETTORE SCIENTIFICO-DISCIPLINARE MED/03 -GENETICA MEDICA- PRESSO IL DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "LA SAPIENZA" BANDITA CON D.D. Prot. N. 108/2020 DEL 21.01.2020**

L'anno 2020, il giorno 17 del mese di novembre si è riunita per via telematica la Commissione giudicatrice della procedura selettiva per il reclutamento di n. 1 Ricercatore a tempo determinato di tipologia A per il Settore concorsuale 06/A1 – Genetica Medica- Settore scientifico-disciplinare MED/03 – Genetica Medica- presso il Dipartimento di Medicina Molecolare dell'Università degli Studi di Roma "La Sapienza", nominata con D.D. n1438/2020 del 28/05/2020 e composta da:

- Prof. Liborio Stuppia – professore ordinario presso il Dipartimento di Scienze Psicologiche, della Salute e del Territorio dell'Università degli Studi di Università degli studi «G. D'Annunzio» Chieti-Pescara.
  - Prof.ssa Monica Rosa Miozzo – professore ordinario presso il Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti dell'Università degli Studi di Milano;
  - Prof. Emiliano Giardina – professore associato presso il Dipartimento di Scienze dell'Università degli Studi di Università degli studi di Roma «Tor Vergata»
- Tutti i componenti della Commissione sono collegati per via telematica, mediante piattaforma Zoom.

La Commissione, terminata la definizione dei titoli valutabili dei candidati, prosegue i propri e procede ad elaborare la valutazione individuale e collegiale dei titoli e delle pubblicazioni dei candidati.

**CANDIDATO: BOTTILLO IRENE**

VALUTAZIONE DEI TITOLI

1. Dottorato di ricerca in Genetica Medica

Commissario 1: il dottorato è stato conseguito dopo un percorso quadriennale ed è del tutto pertinente con il SSD MED/03

Commissario 2: il titolo di dottorato è pertinente con il SSD MED/03

Commissario 3: il dottorato pienamente pertinente con il SSD MED/03

1. Specializzazione in Genetica Medica:

Commissario 1: Specializzazione quinquennale, costituisce titolo preferenziale come indicato nel bando

Commissario 2: Specializzazione nel SSD MED/03, titolo preferenziale del bando

Commissario 3: Specializzazione nel SSD MED/03, titolo preferenziale del bando

VALUTAZIONE DELLE PUBBLICAZIONI

Titoli delle pubblicazioni

1. Identification of a variant hotspot in MYBPC3 and of a novel CSRP3 autosomal recessive alteration in a cohort of Polish patients with hypertrophic cardiomyopathy.

Commissario 1: Pertinente al settore, è ultimo nome

Commissario 2: Congruente al settore, IF inferiore a 3, ultimo nome

Commissario 3: Studio in cui si evince il contributo della candidata

2. Eleven novel SLC12A1 variants and an exonic mutation cause exon skipping in Bartter syndrome type I.

Commissario 1: Pertinente al settore, è tra i coautori

Commissario 2: Congruente al settore,

Commissario 3: Studio in cui si evince la collaborazione con gruppo estero

3. Familial hypomagnesaemia, Hypercalciuria and Nephrocalcinosis associated with a novel mutation of the highly conserved leucine residue 116 of Claudin 16 in a Chinese patient with a delayed diagnosis: a case report.

Commissario 1: Pertinente al settore, case report

Commissario 2: Studio in cui si evince la collaborazione con gruppo estero

Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

4. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome

Commissario 1: Pertinente al settore, si tratta di un full paper

Commissario 2: Studio in cui la candidata è tra i coautori

Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

5. The novel mutation in exon 9 of Cullin 3 gene contributes to aberrant splicing in pseudohypoaldosteronism type II.

Commissario 1: Pertinente al settore, si tratta di un full paper

Commissario 2: Studio in cui la candidata è penultimo nome, pertinente

Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

6. A novel germline mutation in CDK4 codon 24 associated to familial melanoma.

Commissario 1: Pertinente al settore, si tratta di un full paper

Commissario 2: Studio in cui la candidata è tra i coautori

Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

7. Functional Characterization of a Novel Truncating Mutation in Lamin A/C Gene in a Family with a Severe Cardiomyopathy with Conduction Defects.

Commissario 1: Pertinente al settore, si tratta di una lettera all'editore

Commissario 2: Studio in cui la candidata è secondo nome, lavoro originale

Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

8. A recurrent deletion in the SLC5A2 gene including the intron 7 branch site responsible for familial renal glucosuria.

Commissario 1: Pertinente al settore, si tratta di un full paper

Commissario 2: Studio in cui la candidata è tra i coautori

Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

9. A novel LAMP2 mutation associated with severe cardiac hypertrophy and microvascular remodeling in a female with Danon disease: a case report and literature review

Commissario 1: Case report di cui è secondo nome

Commissario 2: Pertinente al settore

Commissario 3: Report originale nell'ambito della patologia trattata

10. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL1RAPL1 intragenic rearrangement

Commissario 1: Case report di cui è primo nome

Commissario 2: Report originale nell'ambito della patologia trattata

Commissario 3: Pertinente al settore

11. Prediction and visualization data for the interpretation of sarcomeric and non-sarcomeric DNA variants found in patients with hypertrophic cardiomyopathy

Commissario 1: Pertinente al settore

Commissario 2: Data article a primo nome

Commissario 3: Si evince il contributo della candidata

12. Molecular analysis of sarcomeric and non-sarcomeric genes in patients with hypertrophic cardiomyopathy  
Commissario 1: Pertinente al settore  
Commissario 2: Data article a primo nome  
Commissario 3: Si evince il contributo della candidata
13. Two Novel HOGA1 Splicing Mutations Identified in a Chinese Patient with Primary Hyperoxaluria Type 3  
Commissario 1: Penultimo nome in lavoro di collaborazione estera  
Commissario 2: Pertinente al settore  
Commissario 3: originale
14. p.Arg1809Cys substitution in neurofibromin is associated with a distinctive NF1 phenotype without neurofibromas  
Commissario 1: Studio originale di cui è coautore  
Commissario 2: Pertinente al settore, studio rilevante  
Commissario 3: articolo su rivista molto pertinente al settore
15. An additional patient with 3q27.3 microdeletion syndrome  
Commissario 1: Pertinente al settore  
Commissario 2: Brief communication, coautore  
Commissario 3: rivista pertinente, descrizione di case report peculiare
16. Disorders of sex development: a genetic study of patients in a multidisciplinary clinic  
Commissario 1: la candidata è corresponding author, lavoro metodologico  
Commissario 2: congruente con le tematiche del settore  
Commissario 3: il contributo della candidata è evincibile
17. A 22-Week-Old Fetus with Nager Syndrome and Congenital Diaphragmatic Hernia due to a Novel SF3B4 Mutation  
Commissario 1: case report, congruente  
Commissario 2: congruente con le tematiche del settore, case report  
Commissario 3: candidata è coautore
18. Prenatal diagnosis and post-mortem examination in a fetus with thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome due to compound heterozygosity for a 1q21.1 microdeletion and a RBM8A hypomorphic allele: a case report  
Commissario 1: case report di caso clinico, a primo nome  
Commissario 2: congruente con le tematiche del settore  
Commissario 3: case report clinico con diagnosi molecolare, congruente
19. Familial spinal neurofibromatosis due to a multiexonic NF1 gene deletion.  
Commissario 1 short communication a secondo nome  
Commissario 2: congruente con le tematiche del settore  
Commissario 3: case report clinico con diagnosi molecolare di famiglia peculiare con NF1, congruente
20. Mutations in PVRL4, encoding cell adhesion molecule nectin-4, cause ectodermal dysplasia-syndactyly syndrome.  
Commissario 1: Coautore di uno studio di collaborazione originale  
Commissario 2: Report in rivista di altissima rilevanza nel settore  
Commissario 3: Contributo originale su rivista di altissimo impatto in Genetica Medica
21. Germline mosaicism in neurofibromatosis type 1 due to a paternally derived multi-exon deletion.  
Commissario 1: primo nome in research article, rivista di impatto nel settore

Commissario 2: si evince il contributo della candidata in rivista congruente al settore  
Commissario 3: Contributo originale su rivista di impatto in Genetica Medica

22. High-resolution SNP arrays in mental retardation diagnostics: how much do we gain?

Commissario 1: coautore in research article, rivista di impatto nel settore

Commissario 2: studio originale rivista congruente al settore

Commissario 3: coautore di un contributo originale su rivista di impatto in Genetica Medica

23. HDR (Hypoparathyroidism, Deafness, Renal dysplasia) syndrome associated to GATA3 gene duplication.

Commissario 1: coautore in brief report su rivista di impatto nel settore

Commissario 2: studio genetico presentato come brief report in cui la candidata è coautore

Commissario 3: Contributo su rivista di impatto in Genetica Medica

24. Germline and somatic NF1 mutations in sporadic and NF1-associated malignant peripheral nerve sheath tumours.

Commissario 1: primo nome in research article,

Commissario 2: si evince il contributo della candidata in uno studio congruente al settore

Commissario 3: Contributo originale

25. Array-based comparative genomic hybridization in early-stage mycosis fungoides: recurrent deletion of tumor suppressor genes BCL7A, SMAC/DIABLO, and RHOA.

Commissario 1: coautore in research article, studio su alterazioni somatiche

Commissario 2: lavoro originale nell'ambito della genetica somatica

Commissario 3: Contributo originale in cui la candidata è coautore

26. RAS signaling in colorectal carcinomas through alteration of RAS, RAF, NF1, and/or RASSF1A.

Commissario 1: secondo nome in research article, studio su alterazioni somatiche

Commissario 2: lavoro originale nell'ambito della genetica somatica

Commissario 3: Contributo originale in cui la candidata è secondo autore

27. Deletions of NF1 gene and exons detected by multiplex ligation-dependent probe amplification.

Commissario 1: secondo nome in "mutation report" in research article su NF1

Commissario 2: lavoro originale nell'ambito della genetica medica, secondo nome

Commissario 3: "mutation report" in cui la candidata è secondo nome su rivista di impatto nel settore concorsuale

28. Functional analysis of splicing mutations in exon 7 of NF1 gene.

Commissario 1: primo nome in research article, studio su alterazioni germinali di NF1

Commissario 2: si evince il contributo della candidata in lavoro congruente al settore

Commissario 3: Contributo originale in cui la candidata è primo nome

29. NF1 gene mutations represent the major molecular event underlying neurofibromatosis-Noonan syndrome.

Commissario 1: brief report su rivista rilevante nel settore concorsuale,

Commissario 2: report originale in cui la candidata è secondo autore

Commissario 3: report di uno studio congruente al settore, la candidata è secondo autore

30. Novel and recurrent mutations in the NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1.

Commissario 1: coautore in "mutation in brief" congruente al settore

Commissario 2: rivista di rilievo nel settore concorsuale

Commissario 3: coautore su studio della sindrome genetica NF1 nella popolazione italiana.

## TESI DI DOTTORATO

“Innovazioni Tecnologiche per lo studio della complessità del genoma umano”

Commissario 1: tesi di dottorato rilevante nell'ambito delle tematiche della Genetica medica

Commissario 2: tesi che tratta le innovazioni tecnologiche nell'ambito della genetica medica

Commissario 3: tesi che descrive i nuovi approcci tecnologici per lo studio del genoma

## CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva pari a n.42 pubblicazioni.

## **GIUDIZIO COLLEGALE**

### VALUTAZIONE DEI TITOLI

1. Dottorato di ricerca in genetica medica

Il dottorato è stato conseguito dopo un percorso quadriennale ed è del tutto pertinente con il SSD MED/03

2. Specializzazione in Genetica Medica:

Specializzazione quinquennale, costituisce titolo preferenziale come indicato nel bando

### PUBBLICAZIONI PRESENTATE:

#### Titoli delle pubblicazioni

1. Identification of a variant hotspot in MYBPC3 and of a novel CSRP3 autosomal recessive alteration in a cohort of Polish patients with hypertrophic cardiomyopathy.

Pertinente al settore, è ultimo nome. Studio in cui si evince il contributo della candidata

2. Eleven novel SLC12A1 variants and an exonic mutation cause exon skipping in Bartter syndrome type I.

Pertinente al settore, è tra i coautori- Studio in cui si evince la collaborazione con gruppo estero

3. Familial hypomagnesaemia, Hypercalciuria and Nephrocalcinosis associated with a novel mutation of the highly conserved leucine residue 116 of Claudin 16 in a Chinese patient with a delayed diagnosis: a case report.

Pertinente al settore, case report, si evince la collaborazione con gruppo estero

4. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome

Pertinente al settore, si tratta di un full paper; la candidata è tra i coautori

5. A novel mutation in exon 9 of Cullin 3 gene contributes to aberrant splicing in pseudohypoaldosteronism type II.

Pertinente al settore, si tratta di un full paper, la candidata è penultimo nome

6. A novel germline mutation in CDK4 codon 24 associated to familial melanoma.

Pertinente al settore, si tratta di un full paper; studio in cui la candidata è tra i coautori

7. Functional Characterization of a Novel Truncating Mutation in Lamin A/C Gene in a Family with a Severe Cardiomyopathy with Conduction Defects.

Pertinente al settore, si tratta di una lettera all'editore, la candidata è secondo nome

8. A recurrent deletion in the SLC5A2 gene including the intron 7 branch site responsible for familial renal glucosuria.

Congruente al settore concorsuale al settore, si tratta di un full paper in cui la candidata è tra i coautori

9. A novel LAMP2 mutation associated with severe cardiac hypertrophy and microvascular remodeling in a female with Danon disease: a case report and literature review  
Case report di cui è secondo nome; report originale nell'ambito della patologia trattata
10. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL1RAPL1 intragenic rearrangement  
Case report di cui è primo nome e congruente al settore
11. Prediction and visualization data for the interpretation of sarcomeric and non-sarcomeric DNA variants found in patients with hypertrophic cardiomyopathy  
Data article a primo nome congruente al settore
12. Molecular analysis of sarcomeric and non-sarcomeric genes in patients with hypertrophic cardiomyopathy  
Pertinente al settore, Data article a primo nome
13. Two Novel HOGA1 Splicing Mutations Identified in a Chinese Patient with Primary Hyperoxaluria Type 3  
Penultimo nome in lavoro di collaborazione estera. Pertinente al settore
14. p.Arg1809Cys substitution in neurofibromin is associated with a distinctive NF1 phenotype without neurofibromas  
Studio originale di cui è coautore, articolo su rivista molto pertinente al settore
15. An additional patient with 3q27.3 microdeletion syndrome  
Congruente con il settore, Brief communication di cui è coautore
16. Disorders of sex development: a genetic study of patients in a multidisciplinary clinic  
La candidata è corresponding article, lavoro congruente con le tematiche del settore
17. A 22-Week-Old Fetus with Nager Syndrome and Congenital Diaphragmatic Hernia due to a Novel SF3B4 Mutation  
Case report, congruente con le tematiche del settore, la candidata è coautore
18. Prenatal diagnosis and post-mortem examination in a fetus with thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome due to compound heterozygosity for a 1q21.1 microdeletion and a RBM8A hypomorphic allele: a case report  
Case report di caso clinico, a primo nome congruente con le tematiche del settore
19. Familial spinal neurofibromatosis due to a multiexonic NF1 gene deletion  
Short communication a secondo nome congruente con le tematiche del settore
20. Mutations in PVRL4, encoding cell adhesion molecule nectin-4, cause ectodermal dysplasia-syndactyly syndrome  
Coautore di uno studio di collaborazione originale, si tratta di un report in rivista di altissima rilevanza nel settore
21. Germline mosaicism in neurofibromatosis type 1 due to a paternally derived multi-exon deletion  
La candidata è primo nome in research article, rivista di impatto nel settore
22. High-resolution SNP arrays in mental retardation diagnostics: how much do we gain?  
Studio originale rivista congruente al settore, coautore.

23. HDR (Hypoparathyroidism, Deafness, Renal dysplasia) syndrome associated to GATA3 gene duplication.

Coautore in brief report su rivista di impatto nel settore

24. Germline and somatic NF1 mutations in sporadic and NF1-associated malignant peripheral nerve sheath tumours

Primo nome in research article, in uno studio congruente al settore

25. Array-based comparative genomic hybridization in early-stage mycosis fungoides: recurrent deletion of tumor suppressor genes BCL7A, SMAC/DIABLO, and RHOF VALUTABILE

Coautore in research article, studio su alterazioni somatiche

26. RAS signaling in colorectal carcinomas through alteration of RAS, RAF, NF1, and/or RASSF1A

Secondo nome in research article, studio su alterazioni somatiche

27. Deletions of NF1 gene and exons detected by multiplex ligation-dependent probe amplification

Secondo nome in "mutation report" in research article su NF1, rivista di impatto nel settore concorsuale

28. Functional analysis of splicing mutations in exon 7 of NF1 gene

Primo nome in research article, studio su alterazioni germinali di NF1, contributo originale

29. NF1 gene mutations represent the major molecular event underlying neurofibromatosis-Noonan syndrome

Brief report su rivista rilevante nel settore concorsuale, in cui la candidata è secondo autore

30. Novel and recurrent mutations in the NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1

Coautore in "mutation in brief" congruente al settore

### CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

#### Valutazione sulla produzione complessiva

La dott.ssa Irene Bottillo dichiara i seguenti indici bibliometrici in 15 anni di attività accademica: HIndex Scopus: 15 (n. tot citazioni 764); IF totale: 143,7 e medio:3,5. Presenta 30 pubblicazioni per la valutazione, tutte coerenti con il settore concorsuale Genetica Medica. Di queste, l'Impact factor totale è di 120 e quello medio è pari a 4. Tutti i lavori sono coerenti nel settore concorsuale Il giudizio complessivo è ottimo.

### **CANDIDATO: GUIDA VALENTINA**

#### VALUTAZIONE DEI TITOLI

1. Dottorato di ricerca in Genetica Medica

Commissario 1: il titolo di dottorato in genetica medica è del tutto pertinente con il SSD MED/03

Commissario 2: il dottorato di ricerca conseguito è pertinente con il SSD MED/03

Commissario 3: il dottorato di ricerca è pienamente pertinente con il SSD MED/03

2. Specializzazione in Genetica Medica:

Commissario 1: Specializzazione quinquennale, costituisce titolo preferenziale come indicato nel bando

Commissario 2: Specializzazione in Genetica Medica, titolo preferenziale previsto dal bando

Commissario 3: Specializzazione in Genetica Medica, indicato dal bando quale titolo preferenziale

### VALUTAZIONE DELLE PUBBLICAZIONI

Titoli delle pubblicazioni

1. Reliability of DHPLC in Mutational Screening of b-Globin (HBB) Alleles.  
Commissario 1: Lavoro tecnico su una metodica per lo screening di mutazioni geniche, pertinente al settore concorsuale  
Commissario 2: Pubblicazione aderente al settore della Genetica Medica  
Commissario 3: Studio su una tecnica di analisi delle mutazioni geniche, tematica inerente il settore concorsuale oggetto di concorso
2. Extrachromosomal genes: a powerful tool in gene targeting approaches  
Commissario 1: Lavoro di terapia genica, attinente al settore concorsuale  
Commissario 2: Pubblicazione che tratta una tematica pienamente attinente al settore della Genetica Medica  
Commissario 3: Pubblicazione centrata su approcci di gene therapy, congruente con il settore scientifico disciplinare
3. Use of DHPLC for Rapid Screening of Recombinant Clones.  
Commissario 1: lavoro incentrato su una tecnica di analisi molecolare, congruente con le tematiche della Genetica Medica  
Commissario 2: pubblicazione su argomento che rientra tra le tematiche della Genetica Medica  
Commissario 3; lavoro tecnico sulla applicazione di una specifica tecnica di genetica molecolare allo screening di cloni ricombinanti
4. Molecular detection of novel WFS1 mutations in patients with Wolfram syndrome by a DHPLC-based assay  
Commissario 1: Lavoro sulla identificazione di nuove mutazioni associate a una patologia genetica, coerente con le tematiche del settore  
Commissario 2: Pubblicazione congruente con le tematiche della genetica medica in cui la candidata è secondo autore  
Commissario 3: Studio di caratterizzazione di nuove mutazioni in gene-malattia, attinente alle tematiche del settore scientifico.
5. Phylogeographic Analysis of Haplogroup E3b (E-M215) Y Chromosomes Reveals Multiple Migratory Events Within and Out Of Africa.  
Commissario 1: Lavoro di genetica di popolazione, attinente al settore della genetica medica  
Commissario 2: Pubblicazione con collocazione editoriale prestigiosa su una tematica di genetica di popolazione  
Commissario 3; Studio di genetica di popolazione, tematica pertinente al settore concorsuale oggetto di valutazione.
6. Denaturing HPLC-based assay for molecular screening of nondeletional mutations causing alpha-thalassemias  
Commissario 1: Pubblicazione su una tecnica di analisi di mutazione geniche, congruente col settore scientifico, in cui la candidata è primo autore  
Commissario 2: Studio di analisi di mutazioni del DNA, candidata posizionata come primo nome tra gli autori  
Commissario 3: Pubblicazione con la candidata in posizione di primo autore, coerente con le tematiche del settore
7. Screening of mutations in the CFTR gene in 1195 couples entering assisted reproduction technique programs.

Commissario 1: Studio di mutazioni geniche pienamente attinente alle tematiche di genetica medica

Commissario 2: Pubblicazione che riporta uno studio di alterazioni geniche nella fecondazione assistita, congruente con il settore disciplinare

Commissario 3: Lavoro pertinente alle tematiche del settore della Genetica Medica

8. Hematologic and molecular characterization of a Sicilian cohort of a thalassemia carriers.

Commissario 1: Letter to editor su tematica congruente con il settore concorsuale, collocazione come primo nome

Commissario 2: Pubblicazione del tipo "Letter to Editor", candidata prima autrice, tematica attinente al settore

Commissario 3: Studio riguardante una tematica attinente alla Genetica Medica, collocazione come primo nome tra gli autori.

9. Influence of Gg -158 C@T and b- (AT)x(T)y globin gene polymorphisms on HbF levels in Italian b-thalassemia carriers and wild-type subjects.

Commissario 1: Letter to editor su tematica attinente al settore scientifico, candidata collocata con primo autore

Commissario 2: Pubblicazione del tipo "Letter to Editor" in cui la candidata è primo nome

Commissario 3: Studio congruente con le tematiche del settore scientifico MED/03, candidata collocata come prima autrice

10. Sequence-specific modification of a  $\beta$ -thalassemia locus by small DNA fragments in human erythroid progenitor cells.

Commissario 1: lavoro tecnico con la candidata che condivide il primo nome

Commissario 2: la pubblicazione è una Letter to Editor su una tematica attinente al settore della Genetica Medica

Commissario 3: pubblicazione in cui la candidata è primo nome insieme ad un'altra autrice, tematica attinente il settore scientifico

11. A Functional Variant of the Adipocyte Glycerol Channel Aquaporin 7 Gene Is Associated With Obesity and Related Metabolic Abnormalities.

Commissario 1: Studio di associazione di varianti geniche con patologie complesse, congruente con le tematiche della Genetica Medica

Commissario 2: Studio di tratto complesso, attinente alle tematiche del settore concorsuale

Commissario 3: Studio di eredità multifattoriale, attinente alle tematiche del settore oggetto di concorso

12. Interaction of DIO2 T92A and PPARG2 P12A Polymorphisms in the Modulation of Metabolic Syndrome.

Commissario 1: studio di analisi di un tratto complesso, tematica pertinente con il settore scientifico disciplinare oggetto di valutazione

Commissario 2: Analisi di interazione tra polimorfismi genetici e sindrome metabolica, congruente con le tematiche della Genetica Medica

Commissario 3: studio di associazione con un tratto multifattoriale, attinente al settore della Genetica Medica

13. Familial transposition of the great arteries caused by multiple mutations in laterality genes.

Commissario 1: Studio di correlazione genotipo-fenotipo, attinente al settore scientifico oggetto di valutazione

Commissario 2: Studio di analisi di mutazioni responsabili di specifici quadri clinici congeniti, pienamente congruenti col settore della Genetica Medica

Commissario 3: Pubblicazione sulla correlazione genotipo-fenotipo di specifiche mutazione geniche

14. Multiplex ligation-dependent probe amplification analysis of GATA4 gene copy number variations in patients with isolated congenital heart disease.

Commissario 1: Pubblicazione relativa a uno studio di CNV e quindi pertinente con le tematiche della Genetica Medica, la candidata è primo autore

Commissario 2: Studio di associazione tra varianti di numero di copie geniche e patologie cardiache, pienamente attinente al settore concorsuale. La candidata è prima autrice.

Commissario 3: Studio di correlazione genotipo-fenotipo, posizione della candidata tra gli autori quale primo nome.

15. Design of novel three-phase PCL/TZ-HA biomaterials for use in bone regeneration applications.

Commissario 1: Studio incentrato sulla tecnologia dei biomateriali, parzialmente congruente col settore della Genetica Medica

Commissario 2: Pubblicazione incentrata su studi di rigenerazione ossea, con attinenza parziale al settore concorsuale oggetto di valutazione

Commissario 3: Lavoro incentrato su tematiche di rigenerazione tissutale, con affinità solo parziale al settore scientifico disciplinare MED/03

16. Application of MLPA assay to characterize unsolved  $\alpha$ -globin gene rearrangements.

Commissario 1: lavoro pertinente al settore scientifico disciplinare oggetto di valutazione

Commissario 2: Il lavoro presentato è attinente alle tematiche della Genetica Medica

Commissario 3: lavoro centrato su una specifica tecnologia in grado di valutare le Copy Number Variations geniche e quindi pertinente al settore scientifico disciplinare

17. Ebstein Anomaly: Genetic Heterogeneity and Association With Microdeletions 1p36 and 8p23.1.

Commissario 1: Lavoro di citogenetica molecolare, congruente con le tematiche del settore

Commissario 2: Studio di correlazione genotipo fenotipo che prende in esame la tematica delle microdelezioni, tematica tipica della Genetica Medica

Commissario 3: Pubblicazione di associazione tra microdelezioni e specifici fenotipi, tematica attinente alla genetica medica

18. Novel and recurrent JAG1 mutations in patients with tetralogy of Fallot .

Commissario 1: Letter to editor su uno studio di correlazione genotipo-fenotipo, tematica congruente con il settore concorsuale, collocazione come primo nome

Commissario 2: Pubblicazione attinente alle tematiche della Genetica Medica, collocazione come primo nome tra gli autori, lavoro della tipologia "Letter to editor"

Commissario 3: Pubblicazione a tipo "Letter to Editor" con la candidata quale primo nome

19. A variant in the carboxyl-terminus of connexin 40 alters GAP junctions and increases risk for tetralogy of Fallot:

Commissario 1: Pubblicazione chiaramente attinente al settore della Genetica Medica per tematica e collocazione editoriale, in cui la candidata è primo autore

Commissario 2: Studio su una variante genetica di suscettibilità, collocazione tra gli autori quale primo nome

Commissario 3: Lavoro congruente con la disciplina, la candidata è primo nome tra gli autori

20. JAG1 Mutation in a Patient With Deletion 22q11.2 Syndrome and Tetralogy of Fallot.

Commissario 1: Studio di correlazione genotipo-fenotipo

Commissario 2: Pubblicazione attinente al settore della Genetica Medica, basata sulla identificazione di mutazioni in un gene-malattia

Commissario 3; Studio pienamente attinente al settore scientifico disciplinare, basato sulle identificazioni di mutazioni responsabili di patologia

21. Novel and recurrent EVC and EVC2 mutations in Ellis-vanCreveld Syndrome and Weyers acrofacial dysostosis.

Commissario 1: Studio su mutazioni responsabili di patologia genetica, attinente al settore

Commissario 2: Pubblicazione centrata sulla identificazione di nuove mutazioni patogenetiche  
Commissario 3: Lavoro incentrato sulla identificazione di mutazioni in geni-malattia, pienamente congruente con il settore scientifico disciplinare.

22. A De Novo Proximal 3q29 Chromosome Microduplication in a Patient with Oculo Auriculo Vertebral Spectrum.

Commissario 1: Studio di citogenetica molecolare con la candidata quale primo autore

Commissario 2: Pubblicazione su tematica di citogenetica molecolare, pienamente attinente al settore concorsuale, in cui la candidata è primo nome tra gli autori

Commissario 3: Studio su una anomalia cromosomica e pertanto del tutto congruo con il settore della genetica medica, in cui la autrice è primo nome

23. Oculodentodigital Dysplasia with Massive Brain Calcification and a New Mutation of GJA1 Gene.

Commissario 1: Short communication su tematica attinente al settore della Genetica Medica

Commissario 2: Pubblicazione basata su studio di mutazioni, coerente col settore scientifico

Commissario 3: Lavoro pubblicato in forma di short communication, attinente alle tematiche della Genetica Medica.

24. Identification of a second HOXA2 nonsense mutation in a family with autosomal dominant non-syndromic microtia and distinctive ear morphology.

Commissario 1: Studio su identificazione di una mutazione patogenetica, collocazione quale ultimo nome tra gli autori

Commissario 2: Pubblicazione pertinente con le tematiche della genetica medica, autrice collocata come ultimo nome

Commissario 3: Studio di mutazioni attinente al settore della Genetica Medica, la candidata è collocata quale ultimo nome tra gli autori.

25. GLI1 inactivation is associated with developmental phenotypes overlapping with Ellis-van Creveld syndrome.

Commissario 1: Studio di correlazione genotipo – fenotipo pubblicato su una prestigiosa rivista del settore

Commissario 2: Studio pienamente attinente al settore scientifico disciplinare oggetto di concorso

Commissario 3: Pubblicazione su tematica congruente col settore della Genetica Medica, pubblicato su rivista di eccellenza

26. Biallelic mutations in DYNC2LI1 are a rare cause of Ellis-van Creveld syndrome.

Commissario 1: Studio di correlazione genotipo fenotipo, congruente con le tematiche della genetica medica

Commissario 2: Pubblicazione su studio di mutazioni responsabili di patologie genetiche

Commissario 3: Lavoro su tematica pienamente attinente al settore della Genetica Medica

27. Novel  $\alpha$ -Actin Gene Mutation p.(Ala21Val) Causing Familial Hypertrophic Cardiomyopathy, Myocardial Noncompaction, and Transmural Crypts. Clinical-Pathologic Correlation.

Commissario 1: Studio di identificazione di una nuova mutazione, congruente con le tematiche del settore oggetto di valutazione

Commissario 2: Studio di analisi mutazionale, attinente al settore della Genetica Medica

Commissario 3: Pubblicazione che riporta uno studio di identificazione di mutazioni geniche

28. Heterozygous missense mutations in NFATC1 are associated with atrioventricular septal defect.

Commissario 1: Studio di associazione genotipo-fenotipo, tematica attinente al settore concorsuale oggetto di valutazione

Commissario 2: Pubblicazione che analizza mutazione geniche in associazione con difetti cardiaci, pienamente attinente al settore della Genetica Medica

Commissario 3: Lavoro di analisi delle mutazioni associate a difetti atrioventricolari, congruente alla settore scientifico disciplinare

29. Delineation of MidXq28-duplication syndrome distal to MECP2 and proximal to RAB39B genes.

Commissario 1: Studio di identificazione di una regione cromosomica coinvolta in alterazioni strutturali, congruente con le tematiche del settore

Commissario 2: Studio di citogenetica molecolare, tematica attinente al settore scientifico disciplinare MED/03

Commissario 2: Pubblicazione su analisi di una regione cromosomica, attinente al settore.

30. A new case of SMABF2 diagnosed in stillbirth expands the prenatal presentation and mutational spectrum of ASCC1.

Commissario 1: Studio sullo spettro fenotipo di una mutazione genica, congruente con le tematiche del settore

Commissario 2: Pubblicazione che analizza la correlazione genotipo-fenotipo delle mutazioni di un gene-malattia, attinente al settore

Commissario 3: Lavoro su correlazione genotipo-fenotipo, attinente al settore della Genetica Medica.

#### TESI DI DOTTORATO

"Approcci di terapia genica mediante correzione sito-specifica: la B-talassemia come modello di studio."

Commissario 1: La tematica della tesi di dottorato è congruente con le tematiche del settore della genetica medica

Commissario 2: il dottorato di ricerca conseguito è pertinente con il SSD MED/03

Commissario 3: il dottorato di ricerca è pienamente pertinente con il SSD MED/03

#### CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva pari a n. 41 pubblicazioni.

#### **GIUDIZIO COLLEGALE**

#### VALUTAZIONE DEI TITOLI

Dottorato di ricerca in genetica medica

Il dottorato è stato conseguito dopo un percorso quadriennale ed è del tutto pertinente con il SSD MED/03

Specializzazione in Genetica Medica:

Specializzazione quinquennale, costituisce titolo preferenziale come indicato nel bando

#### PUBBLICAZIONI PRESENTATE:

1. Reliability of DHPLC in Mutational Screening of b-Globin (HBB) Alleles.  
Lavoro tecnico su una metodica per lo screening di mutazioni geniche, aderente al settore della Genetica Medica in cui è possibile evincere il contributo della candidata
2. Extrachromosomal genes: a powerful tool in gene targeting approache.  
Lavoro di terapia genica centrato su approcci di gene therapy, congruente con il settore scientifico disciplinare, in cui è possibile evincere il contributo della candidata.
3. Use of DHPLC for Rapid Screening of Recombinant Clones.

Lavoro tecnico sulla applicazione di una specifica tecnica di genetica molecolare allo screening di cloni ricombinanti, congruente con le tematiche della Genetica Medica in cui è possibile evincere il contributo della candidata

4. Molecular detection of novel WFS1 mutations in patients with Wolfram syndrome by a DHPLC-based assay.  
Studio di caratterizzazione di nuove mutazioni in gene-malattia, in cui la candidata è secondo autore, coerente con le tematiche del settore, in cui è possibile evincere il contributo della candidata.  
N.B. IL PDF DELLA PUBBLICAZIONE NON E' STATO TRASMESSO DALLA CANDIDATA ALLA COMMISSIONE
5. Phylogeographic Analysis of Haplogroup E3b (E-M215) Y Chromosomes Reveals Multiple Migratory Events Within and Out Of Africa.  
Lavoro di genetica di popolazione, attinente al settore della genetica medica, in cui è possibile evincere il contributo della candidata
6. Denaturing HPLC-based assay for molecular screening of nondeletional mutations causing alpha-thalassemias.  
Pubblicazione con la candidata in posizione di primo autore, coerente con le tematiche del settore, incentrata su una tecnica di analisi di mutazioni geniche.  
N.B. IL PDF DELLA PUBBLICAZIONE NON E' STATO TRASMESSO DALLA CANDIDATA ALLA COMMISSIONE
7. Screening of mutations in the CFTR gene in 1195 couples entering assisted reproduction technique programs.  
Pubblicazione che riporta uno studio di alterazioni geniche nella fecondazione assistita, congruente con il settore disciplinare, in cui è possibile evincere il contributo della candidata
8. Hematologic and molecular characterization of a Sicilian cohort of a thalassemia carriers.  
Letter to editor su tematica congruente con il settore concorsuale, collocazione come primo nome e di conseguenza in cui è possibile evincere il contributo della candidata.
9. Influence of Gg -158 C@T and b- (AT)x(T)y globin gene polymorphisms on HbF levels in Italian b-thalassemia carriers and wild-type subjects.  
Letter to editor su tematica attinente al settore scientifico della Genetica Medica , con la candidata collocata con primo autore e di conseguenza in cui è possibile evincere il contributo della candidata
10. Sequence-specific modification of a  $\beta$ -thalassemia locus by small DNA fragments in human erythroid progenitor cells.  
Pubblicazione della tipologia "Letter to Editor" con la candidata che condivide il primo nome. La tematica è attinente il settore scientifico e in contributo della candidata è evidente.
11. A Functional Variant of the Adipocyte Glycerol Channel Aquaporin 7 Gene Is Associated With Obesity and Related Metabolic Abnormalities.  
Studio di tratto complesso congruente con le tematiche della Genetica Medica in cui è possibile evincere il contributo della candidata
12. Interaction of DIO2 T92A and PPARG2 P12A Polymorphisms in the Modulation of Metabolic Syndrome.  
Studio di un tratto complesso, con analisi di interazione tra polimorfismi genetici e sindrome metabolica, congruente con le tematiche della Genetica Medica. E' possibile evincere il contributo della candidata tematica
13. Familial transposition of the great arteries caused by multiple mutations in laterality genes.

Studio di correlazione genotipo-fenotipo, attinente al settore scientifico oggetto di valutazione, in cui è possibile evincere il contributo della candidata

14. Multiplex ligation-dependent probe amplification analysis of GATA4 gene copy number variations in patients with isolated congenital heart disease.  
Pubblicazione relativa a uno studio di associazione tra varianti di numero di copie geniche e patologie cardiache, pienamente attinente al settore concorsuale quindi pertinente con le tematiche della Genetica Medica, la candidata è primo autore e di conseguenza è possibile evincere il suo contributo.
15. Design of novel three-phase PCL/TZ–HA biomaterials for use in bone regeneration applications.  
Lavoro incentrato sull'uso della tecnologia dei biomateriali nel campo della rigenerazione tissutale, con affinità solo parziale al settore scientifico disciplinare MED/03
16. Application of MLPA assay to characterize unsolved  $\alpha$ -globin gene rearrangements.  
Lavoro pertinente al settore scientifico disciplinare oggetto di valutazione centrato su una specifica tecnologia in grado di valutare le Copy Number Variations geniche
17. Ebstein Anomaly: Genetic Heterogeneity and Association With Microdeletions 1p36 and 8p23.1".  
Lavoro di citogenetica molecolare, congruente con le tematiche del settore, in cui è possibile evincere il contributo della candidata
18. Novel and recurrent JAG1 mutations in patients with tetralogy of Fallot.  
Letter to Editor su uno studio di correlazione genotipo-fenotipo, tematica congruente con il settore concorsuale, collocazione come primo nome tra gli autori e di conseguenza in cui è possibile evincere il contributo della candidata
19. A variant in the carboxyl-terminus of connexin 40 alters GAP junctions and increases risk for tetralogy of Fallot.  
Studio su una variante genetica di suscettibilità, collocazione tra gli autori quale primo nome e pertanto in cui è possibile evincere il contributo della candidata
20. JAG1 Mutation in a Patient With Deletion 22q11.2 Syndrome and Tetralogy of Fallot  
Pubblicazione attinente al settore della Genetica Medica, basata sulla identificazione di mutazioni in un gene-malattia, in cui è possibile evincere il contributo della candidata
21. Novel and recurrent EVC and EVC2 mutations in Ellis-vanCreveld Syndrome and Weyers acrofacial dysostosis.  
Studio su mutazioni responsabili di patologia genetica, pienamente congruente con il settore scientifico disciplinare in cui è possibile evincere il contributo della candidata
22. A De Novo Proximal 3q29 Chromosome Microduplication in a Patient with Oculo Auriculo Vertebral Spectrum.  
Studio di citogenetica molecolare con la candidata quale primo autore e di conseguenza in cui è possibile evincere il contributo della candidata
23. Oculodentodigital Dysplasia with Massive Brain Calcification and a New Mutation of GJA1 Gene.  
Short communication su tematica attinente al settore della Genetica Medica in cui è possibile evincere il contributo della candidata
24. Identification of a second HOXA2 nonsense mutation in a family with autosomal dominant non-syndromic microtia and distinctive ear morphology.  
Pubblicazione pertinente con le tematiche della genetica medica, autrice collocata come ultimo nome e quindi in cui è possibile evincere il contributo della candidata

25. GLI1 inactivation is associated with developmental phenotypes overlapping with Ellis–van Creveld syndrome.  
Pubblicazione su tematica congruente col settore della Genetica Medica, pubblicato su rivista di eccellenza in cui è possibile evincere il contributo della candidata
26. Biallelic mutations in DYNC2LI1 are a rare cause of Ellis-van Creveld syndrome.  
Studio di correlazione genotipo fenotipo, congruente con le tematiche della genetica medica, in cui è possibile evincere il contributo della candidata
27. Novel  $\alpha$ -Actin Gene Mutation p.(Ala21Val) Causing Familial Hypertrophic Cardiomyopathy, Myocardial Noncompaction, and Transmural Crypts. Clinical-Pathologic Correlation.  
Pubblicazione sulla identificazione di mutazioni patogenetiche, coerente con le tematiche della Genetica Medica, in cui è possibile evincere il contributo della candidata  
N.B. IL PDF DELLA PUBBLICAZIONE NON E' STATO TRASMESSO DALLA CANDIDATA ALLA COMMISSIONE
28. Heterozygous missense mutations in NFATC1 are associated with atrioventricular septal defect.  
Studio che analizza mutazione geniche in associazione con difetti cardiaci, pienamente attinente al settore della Genetica Medica, in cui è possibile evincere il contributo della candidata
29. Delineation of MidXq28-duplication syndrome distal to MECP2 and proximal to RAB39B genes  
Studio sul riarrangiamento strutturale di una regione cromosomica, tematica di citogenetica molecolare congruente con le tematiche del settore in cui è possibile evincere il contributo della candidata.  
N.B. IL PDF DELLA PUBBLICAZIONE NON E' STATO TRASMESSO DALLA CANDIDATA ALLA COMMISSIONE
30. A new case of SMABF2 diagnosed in stillbirth expands the prenatal presentation and mutational spectrum of ASCC1.  
Studio sullo spettro fenotipo di una mutazione genica, congruente con le tematiche della Genetica Medica in cui è possibile evincere il contributo della candidata.  
N.B. IL PDF DELLA PUBBLICAZIONE NON E' STATO TRASMESSO DALLA CANDIDATA ALLA COMMISSIONE

#### CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

##### Valutazione sulla produzione complessiva

La dott.ssa Guida dichiara i seguenti indici bibliometrici :

H-Index Scopus: 16 (n. tot citazioni 2135); IF totale: 178,6 e medio: 4,5.

Presenta 30 pubblicazioni per la valutazione, tutte coerenti con il settore concorsuale Genetica Medica. Di queste, l'Impact factor totale è di 136,9 e quello medio è pari a 4,5. Tutti i lavori sono coerenti nel settore concorsuale  
Il giudizio complessivo è ottimo.

**CANDIDATO: MANCINI CECILIA**

#### VALIUTAZIONE DEI TITOLI

## 1. Dottorato in Genetica Umana

Commissario 1: titolo di dottorato in Genetica Umana, del tutto pertinente con il settore concorsuale

Commissario 2: dottorato in Genetica Umana svolto lavorando a un progetto di ricerca sulla condizione genetica Atassia Spinocerebellare 28

Commissario 3: dottorato in Genetica Umana e svolgimento di progetto di ricerca congruente con il settore concorsuale Genetica Medica

## VALUTAZIONE DELLE PUBBLICAZIONI

### Titoli delle pubblicazioni

1. Missense mutations in the AFG3L2 proteolytic domain account for ~1.5% of European autosomal dominant cerebellar ataxia.

Commissario 1: "Rapid Communication" su rivista pertinente al settore concorsuale

Commissario 2: Il report descrive la distribuzione di una peculiare mutazione nella atassia cerebellare, la candidata è coautore

Commissario 3: report attinente al settore Genetica Medica, di cui è coautore

2. NT5E mutations and arterial calcifications.

Commissario 1: "Research Article" su rivista di grande impatto di cui è coautore.

Commissario 2: Studio internazionale rilevante, la candidata è coautore

Commissario 3: articolo su NEJM che riporta risultati rilevanti su una rara condizione genetica

3. Gene-targeted embryonic stem cells: real-time PCR assay for estimation of the number of neomycin selection cassettes.

Commissario 1: "Short Report" di cui la candidata è primo nome

Commissario 2: Pubblicazione che descrive una metodologia per la caratterizzazione di cellule staminali embrionali

Commissario 3: Primo nome in un report di analisi metodologica di biologia molecolare

4. Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts type 1 (MLC1) due to a homozygous deep intronic splicing mutation.

Commissario 1: Articolo su rivista di neurogenetica, di cui è primo autore

Commissario 2: Studio rilevante nell'ambito di Genetica medica, primo autore

Commissario 3: la pubblicazione, di cui la candidata è primo autore, è pertinente al settore

5. High frequency of ribosomal protein gene deletions in Italian Diamond-Blackfan anemia patients detected by multiplex ligation-dependent probe amplification assay.

Commissario 1: Studio di collaborazione su rivista pertinente al settore concorsuale

Commissario 2: coautore in pubblicazione attinente al settore

Commissario 3: la pubblicazione descrive una rara condizione genetica di cui sono riportati dati genetici e clinici. È coautore

6. Spastic paraplegia gene 7 in patients with spasticity and/or optic neuropathy.

Commissario 1: Studio di collaborazione internazionale su condizione genetica

Commissario 2: la candidata è coautore di uno studio di rilevanza

Commissario 3: studio nell'ambito della neurogenetica, è coautore

7. Genome-wide expression profiling and functional characterization of SCA28 lymphoblastoid cell lines reveal impairment in cell growth and activation of apoptotic pathways.

Commissario 1: primo autore su rivista pertinente al settore concorsuale

Commissario 2: studio genetico di una condizione ereditaria di cui è primo autore

Commissario 3: pertinente al settore concorsuale

8. ELOVL5 mutations cause spinocerebellar ataxia 38.

Commissario 1: "Report" su rivista di grande impatto nel settore Genetica Medica, coautore

Commissario 2: Studio rilevante su AJHM, collaborazione internazionale

Commissario 3: studio molto vasto e del tutto pertinente con il settore, la candidata è coautore

9. Adult-onset autosomal recessive ataxia associated with neuronal ceroid lipofuscinosis type 5 gene (CLN5) mutations.

Commissario 1: "Original Communication" su rivista di neurologia, primo autore

Commissario 2: Studio di genetica medica di cui si evince il contributo della candidata

Commissario 3: pubblicazione nell'ambito della neurogenetica, primo autore

10. Two families with novel missense mutations in COL4A1: When diagnosis can be missed.

Commissario 1: Articolo di neurogenetica di cui è coautore su

Commissario 2: Studio di famiglie italiane con mutazioni di COL4A1, coautore.

Commissario 3: articolo pertinente con il settore Genetica Medica

11. Blood metal levels and related antioxidant enzyme activities in patients with ataxia telangiectasia.

Commissario 1: Studio biologico di condizione genetica, coautore

Commissario 2: Coautore, pubblicazione pertinente con il settore

Commissario 3: articolo pertinente con il settore Genetica Medica su approcci biochimici in casi con AT.

12. An atypical form of AOA2 with myoclonus associated with mutations in SETX and AFG3L2.

Commissario 1: Articolo di neurogenetica di cui è primo autore

Commissario 2: primo autore su rivista pertinente al settore, anche se non ad alto impatto.

Commissario 3: articolo pertinente con il settore Genetica Medica

13. A novel 3q29 deletion associated with autism, intellectual disability, psychiatric disorders, and obesity

Commissario 1: Articolo di neurogenetica di cui è coautore

Commissario 2: coautore su rivista pertinente al settore.

Commissario 3: Studio di genetica medica di cui è coautore

14. Ribosomal RNA analysis in the diagnosis of Diamond-Blackfan Anaemia

Commissario 1: "Short Report" su rivista rilevante di ematologia, coautore

Commissario 2: coautore in uno studio di Genetica Medica

Commissario 3: Studio di collaborazione internazionale di buon impatto

15. Updated genetic testing of Italian patients referred with a clinical diagnosis of primary hyperoxaluria.

Commissario 1: Articolo di genetica medica su rivista di impatto, in ambito nefrologico di cui è coautore

Commissario 2: coautore su rivista di nefrologia per una condizione genetica

Commissario 3: "original article" pertinente al settore

16. Whole exome sequencing is necessary to clarify ID/DD cases with de novo copy number variants of uncertain significance: Two proof-of-concept examples.

Commissario 1: Articolo di genetica medica su rivista di impatto, coautore

Commissario 2: coautore su rivista di molto diffusa di genetica medica

Commissario 3: "original article" pertinente al settore

17. RPL5 on 1p22.1 is recurrently deleted in multiple myeloma and its expression is linked to bortezomib response

Commissario 1: Coautore in studio internazionale su alterazioni acquisite nel mieloma multiplo

Commissario 2: coautore su rivista di molto diffusa in ambito ematologico

Commissario 3: "Original article" con parziale pertinenza al settore

18. Exome sequencing in children of women with skewed X-inactivation identifies atypical cases and complex phenotypes

Commissario 1: Coautore in "original article" attinente al settore

Commissario 2: coautore in uno studio di rilevanza nella Genetica Medica

Commissario 3: "Original article" con completa pertinenza al settore

19. A case of Feingold type 2 syndrome associated with keratoconus refines keratoconus type 7 locus on chromosome 13q

Commissario 1: Coautore in studio di genetica medica

Commissario 2: Coautore su rivista di impatto nel settore Genetica Medica

Commissario 3: Pubblicazione congruente con il settore concorsuale

20. Copy number variants analysis in a cohort of isolated and syndromic developmental delay/intellectual disability reveals novel genomic disorders, position effects and candidate disease genes

Commissario 1: Coautore in studio di collaborazione molto rilevante per il settore concorsuale

Commissario 2: Coautore su rivista di molto diffusa in ambito genetico

Commissario 3: "Original article" con totale pertinenza al settore

21. A novel homozygous change of CLCN2 (p.His590Pro) is associated with a subclinical form of leukoencephalopathy with ataxia (LKPAT)

Commissario 1: Coautore in uno studio di neurogenetica, congruente con il settore concorsuale

Commissario 2: Studio di genetica medica

Commissario 3: Lo studio ha impatto nel settore concorsuale

22. Human canonical CD157/Bst1 is an alternatively spliced isoform masking a previously un identified primate-specific exon included in a novel transcript

Commissario 1: Coautore in studio di biologia molecolare

Commissario 2: Coautore su rivista di molto diffusa anche in ambito genetico

Commissario 3: Parziale pertinenza al settore

23. Spinocerebellar Ataxia Tethering PCR: A Rapid Genetic Test for the Diagnosis of Spinocerebellar Ataxia Types 1, 2, 3, 6, and 7 by PCR and Capillary Electrophoresis

Commissario 1: Coautore in studio di metodologia per la diagnosi di atassie spinocerebellari

Commissario 2: coautore su rivista di diagnostica in ambito genetico

Commissario 3: "Original article" con totale pertinenza al settore

24. Altered homeostasis of trace elements in the blood of SCA2 patients

Commissario 1: Coautore in studio su patologia genetica anche se su rivista a basso impatto nel settore concorsuale

Commissario 2: Coautore su rivista con basso livello di congruenza con il settore concorsuale

Commissario 3: Parziale pertinenza al settore

25. Prevalence and phenotype of the c.1529C>T SPG7 variant in adult-onset cerebellar ataxia in Italy

Commissario 1: Primo autore su rivista di neurologia, argomento pertinente al settore.

Commissario 2: Si evince il contributo della candidata in questo studio su atassie cerebellari.

Commissario 3: Ottima pertinenza al settore

26. ATXN2 intermediate repeat expansions influence the clinical phenotype in frontotemporal dementia

Commissario 1: Secondo nome di studio pertinente al settore

Commissario 2: rivista non ad alto impatto ma lo studio è attinente alla Genetica Medica

Commissario 3: secondo nome, research article

27. Mice harbouring a SCA28 patient mutation in AFG3L2 develop late-onset ataxia associated with enhanced mitochondrial proteotoxicity

Commissario 1: primo nome in studio rilevante su patologia genetica

Commissario 2: studio su modello animale di atassia, primo nome

Commissario 3: Completa pertinenza al settore. Studio molto articolato e ampio

28. A fetal case of microphthalmia and limb anomalies with abnormal neuronal migration associated with SMOC1 biallelic variants

Commissario 1: primo nome in studio su patologia genetica su rivista con notevole impatto nel settore concorsuale

Commissario 2: studio di genetica medica su caso peculiare prenatale

Commissario 3: Completa pertinenza al settore

29. Spontaneous remission in a Diamond-Blackfan anaemia patient due to a revertant uniparental disomy ablating a de novo RPS19 mutation

Commissario 1: Correspondence di cui è coautore

Commissario 2: Coautore su uno studio pertinente al settore concorsuale

Commissario 3: descrizione di caso peculiare di meccanismo genetico causativo

#### TESI DI DOTTORATO

Titolo: "Functional characterization of AFG3L2 missense mutations in Spinocerebellar Ataxia type 28 and development of a mouse model of the disease"

Commissario 1: Progetto di ricerca nell'ambito dell'Atassia Spinocerebellare, e sviluppo di modello animale di malattia. Valutazione pienamente positiva  
Commissario 2: Tesi rilevante nell'ambito della Genetica medica  
Commissario 3: Ottimo progetto di ricerca

### CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva pari a n. 34 pubblicazioni.

### GIUDIZIO COLLEGALE

#### VALUTAZIONE DEI TITOLI

Dottorato in Genetica Umana

Il titolo è del tutto pertinente con il settore concorsuale

#### VALUTAZIONE DELLE PUBBLICAZIONI

##### Titoli delle pubblicazioni

1. Missense mutations in the AFG3L2 proteolytic domain account for ~1.5% of European autosomal dominant cerebellar ataxias  
"Rapid Communication" su rivista pertinente al settore concorsuale, la candidata è coautore
2. NT5E mutations and arterial calcifications.  
"Research Article" su rivista di grande impatto (NEJM) di cui è coautore
3. Gene-targeted embryonic stem cells: real-time PCR assay for estimation of the number of neomycin selection cassettes.  
"Short Report" di cui la candidata è primo nome. Pubblicazione che descrive una metodologia per la caratterizzazione di cellule staminali embrionali
4. Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts type 1 (MLC1) due to a homozygous deep intronic splicing mutation.  
Articolo su rivista di neurogenetica, di cui è primo autore Studio rilevante nell'ambito della Genetica medica
5. High frequency of ribosomal protein gene deletions in Italian Diamond-Blackfan anemia patients detected by multiplex ligation-dependent probe amplification assay.  
Studio di collaborazione su rivista pertinente al settore concorsuale È coautore
6. Spastic paraplegia gene 7 in patients with spasticity and/or optic neuropathy.  
Studio di collaborazione internazionale nell'ambito della neurogenetica, la candidate è coautore di questo studio rilevante.
7. Genome-wide expression profiling and functional characterization of SCA28 lymphoblastoid cell lines reveal impairment in cell growth and activation of apoptotic pathways.  
La candidata è primo autore su rivista pertinente al settore concorsuale

8. ELOVL5 mutations cause spinocerebellar ataxia 38.

"Report" su rivista (AJHG) di grande impatto nel settore Genetica Medica, coautore

9. Adult-onset autosomal recessive ataxia associated with neuronal ceroid lipofuscinosis type 5 gene (CLN5) mutations.

"Original Communication" su rivista di neurologia, primo autore. Si evince il contributo della candidata

10. Two families with novel missense mutations in COL4A1: When diagnosis can be missed.

Articolo di neurogenetica di cui è coautore

11. Blood metal levels and related antioxidant enzyme activities in patients with ataxia telangiectasia.

Studio biologico di condizione genetica, coautore

12. An atypical form of AOA2 with myoclonus associated with mutations in SETX and AFG3L2.

Articolo di neurogenetica di cui è primo autore, articolo pertinente con il settore Genetica Medica

13. A novel 3q29 deletion associated with autism, intellectual disability, psychiatric disorders, and obesity.

Articolo di neurogenetica di cui è coautore

14. Ribosomal RNA analysis in the diagnosis of Diamond-Blackfan Anaemia.

"Short Report" su rivista rilevante di ematologia, coautore. Studio di collaborazione internazionale di buon impatto

15. Updated genetic testing of Italian patients referred with a clinical diagnosis of primary hyperoxaluria.

Articolo di genetica medica su rivista di impatto in ambito nefrologico di cui è coautore

16. Whole exome sequencing is necessary to clarify ID/DD cases with de novo copy number variants of uncertain significance: Two proof-of-concept examples.

"Original article" Articolo di genetica medica su rivista di impatto, coautore

17. RPL5 on 1p22.1 is recurrently deleted in multiple myeloma and its expression is linked to bortezomib response.

Coautore in studio internazionale su alterazioni acquisite nel mieloma multiplo

18. Exome sequencing in children of women with skewed X-inactivation identifies atypical cases and complex phenotypes.

Coautore in "original article" attinente al settore

19. A case of Feingold type 2 syndrome associated with keratoconus refines keratoconus type 7 locus on chromosome 13q.

Coautore su rivista di impatto nel settore Genetica Medica

20. Copy number variants analysis in a cohort of isolated and syndromic developmental delay/intellectual disability reveals novel genomic disorders, position effects and candidate disease genes.

“Original article” con totale pertinenza al settore. Coautore in studio di collaborazione

21. A novel homozygous change of CLCN2 (p.His590Pro) is associated with a subclinical form of leukoencephalopathy with ataxia (LKPAT).

Coautore in uno studio di neurogenetica, congruente con il settore concorsuale

22. Human canonical CD157/Bst1 is an alternatively spliced isoform masking a previously un identified primate-specific exon included in a novel transcript.

Coautore in studio di biologia molecolare parziale pertinenza al settore

23. Spinocerebellar Ataxia Tethering PCR: A Rapid Genetic Test for the Diagnosis of Spinocerebellar Ataxia Types 1, 2, 3, 6, and 7 by PCR and Capillary Electrophoresis.

Coautore in studio di metodologia per la diagnosi di atassie spinocerebellari. “Original article” con completa pertinenza al settore

24. Altered homeostasis of trace elements in the blood of SCA2 patients

Coautore in studio su patologia genetica anche se su rivista a basso impatto nel settore concorsuale

25. Prevalence and phenotype of the c.1529C>T SPG7 variant in adult-onset cerebellar ataxia in Italy.

Primo autore su rivista di neurologia, argomento pertinente al settore.

26. ATXN2 intermediate repeat expansions influence the clinical phenotype in frontotemporal dementia.

Secondo nome di studio pertinente al settore

27. Mice harbouring a SCA28 patient mutation in AFG3L2 develop late-onset ataxia associated with enhanced mitochondrial proteotoxicity.

Primo nome in studio ampio e rilevante su patologia genetica su modello animale di atassia

28. A fetal case of microphthalmia and limb anomalies with abnormal neuronal migration associated with SMOC1 biallelic variants.

Primo nome in studio su patologia genetica su rivista con notevole impatto nel settore concorsuale

29. Spontaneous remission in a Diamond-Blackfan anaemia patient due to a revertant uniparental disomy ablating a de novo RPS19 mutation.

Correspondence di cui è coautore, descrizione di caso peculiare di meccanismo genetico causativo

#### CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Valutazione sulla produzione complessiva

La candidata dichiara H index (Scopus)=12; 655 citazioni e IF medio pari a 6.4 e totale di 206.4

In 8 pubblicazioni, tra quelle presentate, è primo nome in 8 tra le pubblicazioni del CV. La candidata presenta una lista di 29 pubblicazioni (previste minimo 15, massimo 30 pubblicazioni) per la valutazione di merito.

Il giudizio complessivo è molto buono.

## **CANDIDATO: LUCIA PEDACE**

### VALUTAZIONE DEI TITOLI

#### 2. Dottorato di ricerca in Genetica Medica

Commissario 1: il dottorato è stato conseguito dopo un percorso quadriennale ed è del tutto pertinente con il SSD MED/03

Commissario 2: il dottorato è pertinente con il SSD MED/03

Commissario 3: il dottorato pienamente pertinente con il SSD MED/03

#### 3. Specializzazione in Genetica Medica:

Commissario 1: Specializzazione quinquennale, costituisce titolo preferenziale come indicato nel bando

Commissario 2: Specializzazione del SSD MED/03, titolo preferenziale del bando

Commissario 3: Specializzazione del SSD MED/03, titolo preferenziale del bando

### VALUTAZIONE DELLE PUBBLICAZIONI

#### Titoli delle pubblicazioni

##### 1. Modeling Medulloblastoma in Vivo and With Human Cerebellar Organoids.

Commissario 1 Pertinente al settore.

Commissario 2: Congruente al settore, la candidata non è primo o ultimo nome.

Commissario 3: IF maggiore di 10

##### 2. Frameshift Mutations at the C-terminus of HIST1H1E Result in a Specific DNA Hypomethylation Signature.

Commissario 1 Congruente al settore, la candidata non è ne primo ne ultimo nome.

Commissario 2: Pertinente al settore.

Commissario 3: Studio in cui si evince la collaborazione con gruppo estero

##### 3. Aberrant Function of the C-Terminal Tail of HIST1H1E Accelerates Cellular Senescence and Causes Premature Aging.

Commissario 1: IF maggiore di 9. La candidata non è primo ne ultimo nome.

Commissario 2: Studio in cui si evince la collaborazione con gruppo estero.

Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

##### 4. Role of DNA Methylation Profile in Diagnosing Astroblastoma: A Case Report and Literature Review.

Commissario 1 Congruente al settore concorsuale

Commissario 2: Pertinente al settore

Commissario 3: Descrizione di un caso clinico, rivista con IF minore di 4.

##### 5. A novel germline mutation in CDK4 codon 24 associated to familial melanoma.

Commissario 1: Congruente al settore concorsuale

Commissario 2: Pertinente al settore

Commissario 3: Rivista pertinente

##### 6. MFN2 transcripts escaping from nonsense-mediated mRNA decay pathway cause Charcot-Marie-Tooth disease type 2A2.

Commissario 1: Studio in cui si evince la collaborazione con gruppo estero  
Commissario 2: IF maggiore di 8  
Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

7. Late-Onset Spastic Paraplegia Type 10 (SPG10) Family Presenting with Bulbar Symptoms and Fasciculations Mimicking Amyotrophic Lateral Sclerosis

Commissario 1: IF minore di 3  
Commissario 2: Studio in cui si evince la collaborazione con gruppo estero  
Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

8. ALS5/SPG11/KIAA1840 mutations cause autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease.

Commissario 1: Studio in cui la candidata è secondo nome.  
Commissario 2: IF maggiore di 10  
Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

9. Longitudinal hormonal evaluation in a patient with disorder of sexual development, 46,XY karyotype and one NR5A1 mutation.

Commissario 1: IF minore di 3  
Commissario 2: Pertinente al settore  
Commissario 3: Studio in cui la candidata è primo nome.

10. A novel variant in the 3' untranslated region of the CDK4 gene: interference with microRNA target sites and role in increased risk of cutaneous melanoma.

Commissario 1: Lavoro di cui la candidata è primo nome  
Commissario 2: Si evince il contributo importante della candidata  
Commissario 3: IF minore di 3

11. Comedonal Darier disease: report of 2 cases.

Commissario 1: Case report pertinente al settore  
Commissario 2: Rivista con IF di 5  
Commissario 3: Pertinente al settore

12. Analysis of the miR-34a Locus in 62 Patients with Familial Cutaneous Melanoma Negative for CDKN2A/CDK4 Screening.

Commissario 1: Pertinente al settore  
Commissario 2: Articolo in cui si evince il contributo della candidata  
Commissario 3: IF minore di 2

13. Clinical Features Predicting Identification of CDKN2A Mutations in Italian Patients with Familial Cutaneous Melanoma.

Commissario 1: Studio originale di cui è coautore  
Commissario 2: IF minore di 3  
Commissario 3: Congruente al settore concorsuale

14. AXIN2 germline mutations are rare in 5 familial melanoma.

Commissario 1: Studio originale di cui è coautore  
Commissario 2: Pertinente al settore  
Commissario 3: Lavoro di cui la candidata è primo nome

15. Molecular Characterization of 11 Italian Patients with Darier Disease.

Commissario 1: IF minore di 3  
Commissario 2: Si evince il contributo importante della candidata  
Commissario 3: Il contributo della candidata è evidente

16. Jejunal atresia and anterior chamber anomalies: Further delineation of the Strømme syndrome.

Commissario 1: Congruente al settore concorsuale

Commissario 2: Congruente con le tematiche del settore

Commissario 3: IF minore di 3

17. Fontaine-Farrioux syndrome: a recognizable craniosynostosis syndrome with nail, skeletal, abdominal, and central nervous system anomalies.

Commissario 1: IF minore di 3

Commissario 2: Congruente con le tematiche del settore.

Commissario 3: Pertinente al settore

18. A novel heterozygous SOX2 mutation causing anophthalmia/microphthalmia with genital anomalies.

Commissario 1: Congruente con le tematiche del settore

Commissario 2: Si evince il contributo importante della candidata

Commissario 3: Si evince il contributo della candidata in rivista congruente al settore

19. Increasing the BCR-ABL expression levels and/or the occurrence of ABL point mutations does not always predict resistance to Imatinib Mesylate in BCR-ABL positive acute lymphoblastic leukemia.

Commissario 1: IF minore di 3

Commissario 2: congruente con le tematiche del settore

Commissario 3: pubblicazione in cui la candidata è coautore, pertinente al settore

20. Identification of a novel duplication in the APC gene using multiple ligation probe amplification in a patient with classic FAP

Commissario 1: Contributo determinante della candidata

Commissario 2: Primo nome di un contributo originale

Commissario 3: IF minore di 2

#### TESI DI DOTTORATO

Commissario 1: il titolo della tesi di dottorato non è ricavabile dagli atti ma il dottorato è pertinente al SSD

Commissario 2: titolo della tesi non ricavabile ma dottorato pertinente

Commissario 3: dottorato in Genetica Medica pertinente al settore

#### CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva pari a n.21 pubblicazioni.

#### CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

##### Valutazione sulla produzione complessiva

Produttività scientifica e bibliometrica. dott.ssa Pedace dichiara i seguenti indici bibliometrici in 12 anni di attività accademica: HIndex Scopus: 7 (n. tot citazioni 167); Presenta 20 pubblicazioni per la valutazione, tutte coerenti con il settore concorsuale Genetica Medica, con impact factor totale di 83.5 e impact factor medio di 4.1.

Il giudizio complessivo è buono.

La Commissione termina i propri lavori alle ore 19:30.

Letto, approvato e sottoscritto.

## LA COMMISSIONE

Liborio Stuppia

Emiliano Gardina

Monica R. Miozzo

