

ALLEGATO B AL VERBALE N. 2

PROCEDURA SELETTIVA DI CHIAMATA PER N. 1 POSTO DI RICERCATORE A TEMPO DETERMINATO DI TIPOLOGIA B PER IL SETTORE CONCURSALE 06/G1 - SETTORE SCIENTIFICO-DISCIPLINARE MED/38 - PRESSO IL DIPARTIMENTO DI Neuroscienze, Salute Mentale e Organi di Senso NESMOS, DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "LA SAPIENZA" BANDITA CON D.R. N. 3227/2021 DEL 02.12.2021.

CANDIDATO: Ferretti Alessandro

VERIFICA TITOLI VALUTABILI:

- conseguimento della specializzazione in pediatria con formazione specifica ultimo biennio in neurologia pediatrica (dm 68/2015), con votazione 70/70 con lode – Facoltà di Medicina e Psicologica, Sapienza Università di Roma.

VALUTABILE

- il candidato riporta una documentata attività di formazione o di ricerca di elevato profilo, durante la Specializzazione in Pediatria e negli anni successivi presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù nel campo dell'epilessia pediatrica e delle encefalopatie epilettiche e di sviluppo, nelle malattie genetiche rare con interessamento neurologico e nelle malattie neurodegenerative approfondendo temi di diagnosi, management e trattamento. Ha svolto inoltre attività scientifica nel campo dei disturbi respiratori del sonno, nelle patologie gastroenterologiche come la malattia celiaca e le sue complicanze e nelle malattie genetiche rare.

VALUTABILE

- viene riportata una attività in campo clinico relativamente al settore concorsuale e in particolare da agosto 2018 a giugno 2022 ha svolto una attività assistenziale presso il reparto, il day hospital e l'ambulatorio di Neurologia Pediatrica dell'Ospedale Ped Bambino Gesù (inquadramento clinico-neurologico dei pazienti in elezione e in regime di urgenza, interpretazione EEG e neuro-immagini, esecutore di rachicentesi, programmazione di dimissione dei pazienti ivi comprese programmazione di dimissioni di "pazienti fragili"); sono stati inoltre coperti in autonomia turni di guardia dipartimentale di neuroscienze diurni e notturni con gestione dei pazienti con problematiche neuro-pediatriche con consulenze richieste dal Servizio di Pronto Soccorso, Rianimazioni e dai diversi Reparti dell'Ospedale (consulenze in tutte le condizioni di urgenza/emergenza neurologica, diagnosi e follow up di pazienti con epilessia su base genetica, strutturale, metabolica, disimmune; valutazioni per cefalea e/o equivalenti emicranici, nello pseudo tumor cerebrale con esecuzioni di rachicentesi con manometria; valutazione dei disturbi del movimento, encefaliti disimmuni o tossico-metaboliche, alterazioni dello stato di coscienza fino al coma, valutazione clinica del coma areflessico, disturbi neurologici periferici come neuropatie disimmuni o iatrogene, valutazioni neurologiche post eventi ischemici-emorragici cerebrali, nelle malattie demielinizzanti, nelle leucodistrofie, nei disordini neuromuscolari e neurodegenerativi);

VALUTABILE

- il candidato ha concorso alla realizzazione di attività progettuale relativamente ai settori concorsuali cooperando con diversi gruppi di studio nazionali e internazionali come emerge dalla produzione scientifica; ha inoltre collaborato insieme al servizio di Genetica del Ospedale Pediatrico Bambino Gesù alla programmazione dei pazienti da candidare a indagini genetiche avanzate presentando nel corso delle riunioni di neuro-genetica con cadenza mensile, n. 50 casi clinici per anno di pazienti con encefalopatia epilettica e di sviluppo privi di diagnosi eziologica, con successivi risvolti di ricerca come specificato nel CV.

VALUTABILE

- In merito alla organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi il candidato ha partecipato a studi clinici in collaborazione con Centro Trials dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù in qualità di Sub-Investigator da agosto 2018 a giugno 2022:

- Studio "A Double-blind, Randomized, Placebo-controlled Trial of Adjunctive Ganaxolone Treatment in Children and Young Adults with Cyclin-dependent Kinase-like 5 (CDKL5) Deficiency Disorder (CDD) Followed by Long-term Open-label Treatment" (1042-CDD-3001): nell'ambito di questa sperimentazione, eseguite valutazioni cliniche neurologiche e terapeutiche dei pazienti.

- Nel progetto di sperimentazione clinica del cerliponase alfa "A Multicenter, Multinational, Extension Study to Evaluate the Long-Term Efficacy and Safety of BMN 190 in patients with CLN2 Disease" (BMN 190-202), eseguite infusioni della terapia enzimatica sostitutiva intraventricolare tramite catetere cerebrale in 12 pazienti a frequenza quindicinale.

- Studio di Fase I, in aperto e multicentrico, volto a indagare la sicurezza, la tollerabilità, la farmacocinetica e la farmacodinamica di RO7248824 somministrato per via intratecale in partecipanti affetti da sindrome di Angelman (bp41674): eseguite valutazioni cliniche, neurologiche dei pazienti e somministrata terapia intratecale secondo timing dello studio.

- An Open-Label Extension Trial to Assess the Long-Term Safety of ZX008 (Fenfluramine Hydrochloride) Oral Solution as an Adjunctive Therapy for Seizures in Patients with Rare Seizure Disorders Such as Epileptic Encephalopathies Including Dravet Syndrome and Lennox-Gastaut Syndrome: eseguite valutazioni cliniche, neurologiche e terapeutiche dei pazienti arruolati.

- Studio no profit, pilota monocentrico in aperto per valutare l'efficacia e la sicurezza di una soluzione orale a base di cannabidiolo (CBD) come adiuvante al trattamento di bambini affetti da Encefalopatia Evolutiva ed Epilettica (DEE): eseguite valutazioni cliniche, neurologiche e terapeutiche.

VALUTABILE

- in merito all'essere stato relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali, il candidato ha riportato di essere stato:

- Relatore: "Mutazione del gene FRRS1L: un caso di encefalopatia epilettica e di sviluppo associato a regressione e sindrome atassica", Riunione Policentrica in Epilettologia, Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE), Roma 27-28/1/22

- Relatore: "Encefalopatia epilettica e di sviluppo sintomatica di mutazioni del gene WWOX", 44° Congresso Nazionale LICE, Virtuale 9-11/6/21

- Relatore: "Un pattern di burst-suppression acquisito in una condizione geneticamente determinata", Riunione Policentrica in Epilettologia, LICE, Roma 11-12/2/21

- Relatore: "Stato epilettico refrattario trattato con stimolatore del nervo vago: descrizione di tre casi", 43° Congresso Nazionale LICE, Roma 10-12/6/20

- Relatore: "Un caso di epilessia parziale continua di difficile inquadramento diagnostico e terapeutico", Riunione Policentrica in Epilettologia LICE, Roma 23-24/01/20

- Relatore: "Terapia di Precisione nelle Ceroidolipofuscinosi", 44° Congresso Società Italiana Neurologia Pediatrica (SINP), Napoli 28-30/11/19

- Relatore: "Diagnostic rate e identificazione dei predittori di positività del pannello NGS per epilessia in età pediatrica", 42° Congresso Nazionale LICE, Roma 5-7/6/19

- Relatore: "Terapia sostitutiva nella ceroidolipofuscinosi 2", Epilessie Genetiche: verso una terapia di precisione, Bologna 18/05/19

- Relatore: "Rasmussen epilepsy versus hemophagocytic lymphohistiocytosis", Nonsurgical epilepsy case discussions 2019" EpiCARE (European Reference Network on Rare and Complex Epilepsies), Web Meeting 23/3/19

- Relatore: "Epilessia emisferica e HLH con coinvolgimento cerebrale: cosa viene prima?", Riunione Policentrica in Epilettologia LICE, Roma 24-25/1/19

- Relatore: "Defining correlation between genotype and radiological phenotype in CDKL5-Deficiency Disorder", 2018 CDKL5 Forum, Londra 22-23/10/18.

VALUTABILE

• in merito ai premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca, il candidato riporta di essere stato premiato in data 22/04/2013 tra i migliori cinque laureati nell'Anno Accademico 2011-2012 del Corso di Laurea di Medicina e Chirurgia della Facoltà di Medica e Psicologia – Sapienza Università di Roma, attestato rilasciato durante l'evento "Giornata del Laureato: diamo un futuro all'eccellenza", Aula Magna - Palazzo del Rettorato, Piazzale Aldo Moro 5, Roma.

NON VALUTABILE in quanto il premio non è stato conferito per attività di ricerca bensì per la formazione.

VERIFICA PUBBLICAZIONI VALUTABILI

Si verificano l'elenco delle pubblicazioni ritenute utili dal candidato ai fini della valutazione, ed emerge una buona coerenza con le tematiche del settore concorsuale; una buona rilevanza scientifica della collocazione editoriale e diffusione all'interno della comunità scientifica; un contributo individuale paritetico con quello degli altri autori; una buona continuità ed una intensità della produzione scientifica negli ultimi anni.

Si riportano le 15 pubblicazioni selezionate dal candidato e giudicate tutte VALUTABILI:

1. Trivisano M, Ferretti A, Calabrese C, Pietrafusa N, Piscitello L, Carfi' Pavia G, Vigevano F, Specchio N. Neurophysiological Findings in Neuronal Ceroid Lipofuscinoses. *Front Neurol.* 2022;13:845877. doi: 10.3389/fneur.2022.845877. PMID: 35280270
2. Specchio N, Di Micco V, Trivisano M, Ferretti A, Curatolo P. The epilepsy-autism spectrum disorder phenotype in the era of molecular genetics and precision therapy. *Epilepsia.* 2022;63:6-21. doi: 10.1111/epi.17115. PMID: 34741464.
3. Orsini A, Santangelo A, Bravin F, Bonuccelli A, Peroni D, Battini R, Foadelli T, Bertini V, Valetto A, Iacomino M, Nigro V, Torella AL, Scala M, Capra V, Vari MS, Fetta A, Di Pisa V, Montanari F, Epifanio R, Bonanni P, Giorda R, Operto F, Pastorino G, Sarigecili E, Sardaroglu E, Okuyaz C, Bozdogan S, Musante L, Faletta F, Zanusi C, Ferretti A, Vigevano F, Striano P, Cordelli DM. Expanding Phenotype of Poirier-Bienvenu Syndrome: New Evidence from an Italian Multicentric Cohort of Patients. *Genes (Basel).* 2022;13:276. doi: 10.3390/genes13020276. PMID: 35205321
4. Specchio N, Ferretti A, Trivisano M, Pietrafusa N, Pepi C, Calabrese C, Livadiotti S, Simonetti A, Rossi P, Curatolo P, Vigevano F. Neuronal Ceroid Lipofuscinosis: Potential for Targeted Therapy. *Drugs.* 2021; 81:101-123. doi: 10.1007/s40265-020-01440-7. PMID: 33242182.
5. Masnada S, Pichiechio A, Formica M, Arrigoni F, Borrelli P, Accorsi P, Bonanni P, Borgatti R, Bernardina BD, Danieli A, Darra F, Deconinck N, De Giorgis V, Dulac O, Gataullina S, Giordano L, Guerrini R, La Briola F, Mastrangelo M, Montomoli M, Mortilla M, Osanni E, Parisi P, Perucca E, Pinelli L, Romaniello R, Severino M, Vigevano F, Vignoli A, Bahi-Buisson N, Cavallin M, Accogli A, Burgeois M, Capra V, Chaves-Vischer V, Chiapparini L, Colafati G, D'Arrigo S, Desguerre I, Doco-Fenzy M, d'Orsi G, Epatashvili N, Fazzi E, Ferretti A, Fiorini E, Fradin M, Fusco C, Granata T, Johannesen KM, Lebon S, Loget P, Moller RS, Montanaro D, Orcesi S, Quelin C, Rebessi E, Romeo A, Solazzi R, Spagnoli C, Uebler C, Zara F, Arzimanoglou A, Veggiotti P; Aicardi Syndrome International Study Group. Basal Ganglia Dysmorphism in Patients With Aicardi Syndrome. *Neurology.* 2021;96:e1319-e1333. doi: 10.1212/WNL.00000000000011237. PMID: 33277420; PMCID: PMC8055324.
6. Specchio N, Pietrafusa N, Ferretti A, De Palma L, Santarone ME, Pepi C, Trivisano M, Vigevano F, Curatolo P. Treatment of infantile spasms: why do we know so little? *Expert Rev Neurother.* 2020;20:551-566. doi: 10.1080/14737175.2020.1759423. PMID: 32316776.
7. Trivisano M, Ferretti A, Bebin E, Huh L, Lesca G, Siekierska A, Takeguchi R, Carneiro M, De Palma L, Guella I, Haginoya K, Shi RM, Kikuchi A, Kobayashi T, Jung J, Lagae L, Milh M, Mathieu ML, Minassian BA, Novelli A, Pietrafusa N, Takeshita E, Tartaglia M, Terracciano A, Thompson ML, Cooper GM, Vigevano F, Villard L, Villeneuve N, Buyse GM, Demos M, Scheffer IE, Specchio N.

- Defining the phenotype of FHF1 developmental and epileptic encephalopathy. *Epilepsia*. 2020;61:e71-e78. doi: 10.1111/epi.16582. PMID: 32645220.
8. Specchio N, Ferretti A, Pietrafusa N, Trivisano M, Calabrese C, Carfi Pavia G, De Benedictis A, Marras CE, de Palma L, Vigevano F. Refractory Status Epilepticus in Genetic Epilepsy-Is Vagus Nerve Stimulation an Option? *Front Neurol*. 2020;11:443. doi: 10.3389/fneur.2020.00443. PMID: 32595584; PMCID: PMC7303322
 9. Pietrafusa N, Ferretti A, Trivisano M, de Palma L, Calabrese C, Carfi Pavia G, Tondo I, Cappelletti S, Vigevano F, Specchio N. Purified Cannabidiol for Treatment of Refractory Epilepsies in Pediatric Patients with Developmental and Epileptic Encephalopathy. *Paediatr Drugs*. 2019;21:283-290. doi: 10.1007/s40272-019-00341-x. PMID: 31179531.
 10. Specchio N, Pietrafusa N, Bellusci M, Trivisano M, Benvenga A, de Palma L, Ferretti A, Carfi Pavia G, Calabrese C, Tondo I, Cappelletti S, De Liso P, Pepi C, Fusco L, Vigevano F. Pediatric status epilepticus: Identification of prognostic factors using the new ILAE classification after 5 years of follow-up. *Epilepsia*. 2019;60:2486-2498. doi: 10.1111/epi.16385. Epub 2019 Nov 12. PMID: 31721184.
 11. Ferretti A, Barresi S, Trivisano M, Ciolfi A, Dentici ML, Radio FC, Vigevano F, Tartaglia M, Specchio N. POGZ-related epilepsy: Case report and review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2019;179:1631-1636. doi: 10.1002/ajmg.a.61206. PMID:31136090.
 12. Bernardo P, Ferretti A, Terrone G, Santoro C, Bravaccio C, Striano S, Coppola A, Striano P. Clinical evolution and epilepsy outcome in three patients with CDKL5-related developmental encephalopathy. *Epileptic Disord*. 2019;21:271-277. doi: 10.1684/epd.2019.1071. PMID: 31225800
 13. Paolino MC, Ferretti A, Papetti L, Villa MP, Parisi P. Cannabidiol as potential treatment in refractory pediatric epilepsy. *Expert Rev Neurother*. 2016;16:17-21. doi:10.1586/14737175.2016.1121098. PMID: 26567560
 14. Paolino MC, Ferretti A, Villa MP, Parisi P. Headache and ADHD in Pediatric Age: Possible Physiopathological Links. *Curr Pain Headache Rep*. 2015;19:25. doi: 10.1007/s11916-015-0494-z. PMID: 26049768
 15. Ferretti A, Parisi P, Villa MP. The role of hyperhomocysteinemia in neurological features associated with coeliac disease. *Med Hypotheses*. 2013;81:524-31. doi:10.1016/j.mehy.2013.06.025. PMID: 23891042.

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva pari a N. 35 pubblicazioni secondo Scopus, un totale citazioni 355, H-index 12; numero medio citazioni per pubblicazione: 10,14; "Impact factor" totale e "impact factor" medio per pubblicazione, calcolati in relazione all'anno di pubblicazione: 118,437 e 3,383 (banca di riferimento: SCI Journal: Science Journal Impact factor scijournal.org e ISI Web of Knowledge - Web of Science). Il candidato mostra quindi un buon profilo scientifico con una partecipazione attiva all'interno di diversi gruppi di ricerca nazionali e internazionali. In particolare il candidato presenta un profilo coerente con quanto specificato dal bando con una documentata produzione scientifica in neurologia pediatrica e genetica medica in età evolutiva sulle patologie/disordini neuro-muscolari, neuro-metabolici e neuro-degenerativi che presentano epilessie ad esordio in età evolutiva.

VALUTABILE

CANDIDATO: Mennini Maurizio

VERIFICA TITOLI VALUTABILI:

- conseguimento della Specializzazione in Pediatria (conseguita ai sensi del D. Lgs. n. 368/99 con durata del corso pari a 5 anni) presso "Sapienza" - Università di Roma in data 6/07/2016 con

votazione 70/70 e lode e di aver inoltre conseguito il Dottorato di Ricerca in Tecnologie Biomediche in Medicina clinica presso "Sapienza" - Università di Roma in data 27/02/2020 con lode.

VALUTABILE

• di aver svolto la seguente attività didattica:

---Docente di Pediatria Generale e Specialistica (6" anno, I semestre) nel Corso di Laurea Magistrale "F"

NON VALUTABILE per mancanza degli anni in cui tale attività è stata svolta

---presso la "sapienza" Università di Roma per gli anni accademici 2016/2017, 2017/2018 e 2019/2020 (1 CFU).

VALUTABILE

---Lezione frontale nell'Ambito del Corso di Alta Formazione in Gastroenterologia Epatologia e Nutrizione Pediatrica (Responsabile: Prof. Salvatore Oliva)

NON VALUTABILE per mancanza degli anni in cui tale attività è stata svolta

• il candidato riporta una documentata attività di formazione o di ricerca di elevato profilo, durante la Specializzazione in Pediatria e negli anni successivi presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù nel campo della gastroenterologia pediatrica con particolare interesse sulla malattia celiaca, sulle sue complicanze e sui benefici derivanti dai programmi di screening, sulla esofagite eosinofila, proctocolite allergica e sul microbiota nelle patologie allergiche; ha svolto inoltre attività di ricerca in campo infettivologico, allergologico (cheratoconguntivite primaverile) e nelle malattie rare, sull'influenza epigenetica nello sviluppo dei disordini immunologici correlati al cibo.

VALUTABILE

• viene riportata una attività in campo clinico relativamente al settore concorsuale e in particolare da settembre 2016 ad oggi ha svolto una attività assistenziale presso l'Unità di Allergologia Pediatrica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù in particolare ha prestato la sua opera presso i seguenti ambulatori super-specialistici di - Prevenzione della malattia allergica nel lattante; - Anafilassi; - Gravi e rare allergie; - Allergia alle proteine del latte vaccino; - Allergia respiratoria.

VALUTABILE

• il candidato ha concorso alla realizzazione di attività progettuale relativamente ai settori concorsuali cooperando con diversi gruppi di studio nazionali e internazionali come emerge dalla produzione scientifica.

VALUTABILE

• In merito alla organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi il candidato è stato nel 2020 "Secretary of Food-related Diseases Area for Italian Society of Gastroenterology, Hepatology and Nutrition" inoltre ha partecipato come Principal Investigator o Investigator in diversi progetti come riportato nel suo CV nel paragrafo "Part VI - Funding Information [grants as PI-principal investigator or I-investigator]".

VALUTABILE

• in merito a relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali l'attività di tale genere si evince per il candidato dai premi che ha vinto per le presentazioni a congressi nazionali e internazionali.

VALUTABILE

• il candidato riporta nel 2013 il premio "Best presentation in Pediatric Gastroenterology (SIGENP Annual Meeting)" e nel 2021 il premio "WCPGHAN Young Investigator Award - 6th World Congress of Pediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition".

VALUTABILE

VERIFICA PUBBLICAZIONI VALUTABILI

Si verificano l'elenco delle pubblicazioni ritenute utili dal candidato ai fini della valutazione, ed emerge una buona coerenza con le tematiche del settore concorsuale; una buona rilevanza scientifica della collocazione editoriale e diffusione all'interno della comunità scientifica; un contributo individuale significativo rispetto a quello degli altri autori; una buona continuità ed una intensità della produzione scientifica negli ultimi anni.

Delle 15 pubblicazioni selezionate dal candidato vengono giudicate VALUTABILI in n. di 15:

1. Mennini M, Baglivo I, Ferrari F. Neuropathy and Celiac Disease--When a Gluten-Free Diet is Not Enough. *JAMA Neurol.* 2015 Oct;72(10):1208-9. doi: 10.1001/jamaneurol.2015.2069. PMID: 26457634.
2. Mennini M, Dahdah L, Mazzina O, Fiocchi A. Lupin and Other Potentially Cross-Reactive Allergens in Peanut Allergy. *Curr Allergy Asthma Rep.* 2016 Nov;16(12):84. doi: 10.1007/s11882-016-0668-8. PMID: 27873194.
3. Mennini M, Dahdah L, Fiocchi A. Two Phase 3 Trials of Dupilumab versus Placebo in Atopic Dermatitis. *N Engl J Med.* 2017 Mar 16;376(11):1090. doi: 10.1056/NEJMc1700366. PMID: 28301105.
4. Mennini M, Tolone C, Frassanito A, Midulla F, Cucchiara S, Aloï M. Gelatin Tannate for Acute Childhood Gastroenteritis: A Randomized, Single-Blind Controlled Trial. *Paediatr Drugs.* 2017 Apr;19(2):131-137. doi: 10.1007/s40272-016-0207-z. PMID: 28000174.
5. Mennini M, Dahdah L, Artesani MC, Fiocchi A, Martelli A. Probiotics in Asthma and Allergy Prevention. *Front Pediatr.* 2017 Jul 31;5:165. doi: 10.3389/fped.2017.00165. PMID: 28824889; PMCID: PMC5534455.
6. Fiocchi A, Pecora V, Valluzzi RL, Fierro V, Mennini M. Use of biologics in severe food allergies. *Curr Opin Allergy Clin Immunol.* 2017 Jun;17(3):232-238. doi: 10.1097/ACI.0000000000000357. PMID: 28375933.
7. Mennini M, Fiocchi A, Trovato CM, Ferrari F, Iorfida D, Cucchiara S, Montuori M. Anaphylaxis after wheat ingestion in a patient with coeliac disease: two kinds of reactions and the same culprit food. *Eur J Gastroenterol Hepatol.* 2019 Jul;31(7):893-895. doi: 10.1097/MEG.0000000000001421. PMID: 30994495.
8. Mennini M, Fiocchi AG, Cafarotti A, Montesano M, Mauro A, Villa MP, Di Nardo G. Food protein-induced allergic proctocolitis in infants: Literature review and proposal of a management protocol. *World Allergy Organ J.* 2020 Oct 1;13(10):100471. doi: 10.1016/j.waojou.2020.100471. PMID: 33072241; PMCID: PMC7549143.
9. Mennini M, Fierro V, Di Nardo G, Pecora V, Fiocchi A. Microbiota in non-IgE-mediated food allergy. *Curr Opin Allergy Clin Immunol.* 2020 Jun;20(3):323-328. doi: 10.1097/ACI.0000000000000644. PMID: 32250972.
10. Mennini M, Arasi S, Dahdah L, Pecora V, Fiocchi A. Pharmacotherapy in allergy medicine: from 'ipse dixit' to the evidence-based medicine. *Curr Opin Allergy Clin Immunol.* 2020 Aug;20(4):407-413. doi: 10.1097/ACI.0000000000000659. PMID: 32590509.
11. Mennini M, Tambucci R, Riccardi C, Rea F, De Angelis P, Fiocchi A, Assa'ad A. Eosinophilic Esophagitis and Microbiota: State of the Art. *Front Immunol.* 2021 Feb 19;12:595762. doi: 10.3389/fimmu.2021.595762. PMID: 33679739; PMCID: PMC7933523.
12. Mennini M, Reddel S, Del Chierico F, Gardini S, Quagliariello A, Vernocchi P, Valluzzi RL, Fierro V, Riccardi C, Napolitano T, Fiocchi AG, Putignani L. Gut Microbiota Profile in Children with IgE-Mediated Cow's Milk Allergy and Cow's Milk Sensitization and Probiotic Intestinal Persistence Evaluation. *Int J Mol Sci.* 2021 Feb 6;22(4):1649. doi: 10.3390/ijms22041649. PMID: 33562104; PMCID: PMC7915344.
13. Mennini M, Arasi S, Fiocchi AG, Assa'ad A. Developing National and International Guidelines. *Immunol Allergy Clin North Am.* 2021 May;41(2):221-231. doi: 10.1016/j.iac.2021.02.001. Epub 2021 Mar 24. PMID: 33863481.
14. Artesani MC, Esposito M, Sacchetti M, Sansone A, Romanzo A, Buzzonetti L, Fiocchi AG, Mennini M. Health-related quality of life in children at the diagnosis of Vernal Keratoconjunctivitis. *Pediatr Allergy Immunol.* 2021 Aug;32(6):1271-1277. doi: 10.1111/pai.13520. Epub 2021 May 9. PMID: 33877712.

15. Mennini M, Arasi S, Artesani MC, Fiocchi AG. Probiotics in food allergy. *Curr Opin Allergy Clin Immunol.* 2021 Jun 1;21(3):309-316. doi: 10.1097/ACI.0000000000000745. PMID: 33840797.

VALUTABILE

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva pari a N. 70 pubblicazioni secondo Scopus, un totale citazioni 557, H-index 13; numero medio citazioni per pubblicazione: 5.28, «impact factor» totale: 419.473 e «impact factor» medio per pubblicazione: 5.99, calcolati in relazione all'anno della pubblicazione (banca dati di riferimento ISI Web of Knowledge). Il candidato mostra quindi un ottimo profilo scientifico con una partecipazione attiva all'interno di diversi gruppi di ricerca nazionali e internazionali.

Il candidato non presenta una ampia produzione scientifica in ambito neuro-pediatrico.

VALUTABILE

CANDIDATO: Paolino Maria Chiara

VERIFICA TITOLI VALUTABILI:

- conseguimento della Specializzazione in Pediatria (ordin. 2009), Facoltà di Medicina e Psicologia, Sapienza Università di Roma, conseguita il 4/6/2015 con lode e di aver inoltre conseguito il Dottorato di Ricerca in Scienza Pediatriche conseguito in data 27/2/2017 presso "Sapienza" - Università di Roma con lode.

VALUTABILE

- di aver svolto la seguente attività didattica:

- Docente per “lettura tracciati polisomnografici con interpretazione macro e microstruttura” corso pediatrico. 13° corso residenziale universitario di medicina del sonno, associazione italiana di medicina del sonno (AIMS), 2009, Bertinoro.

- docente “corso pediatrico di medicina del sonno” 2010 Roma, Sapienza Università di Roma

- docente “corso infermieri a mixing – Pediatria Ancona 2011 – percorso interattivo per specialisti” giorni 21 e 22 ottobre 2011, Jesi (AN)

- docente corso teorico-pratico di medicina del sonno in età pediatrica. Sapienza Università di Roma 2012.

- docente “corso pediatrico di medicina del sonno in età pediatrica” Sapienza Università di Roma, 2015.

VALUTABILE

- il candidato riporta una documentata attività di formazione o di ricerca di elevato profilo, durante la Specializzazione in Pediatria e negli anni successivi presso l'UOC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale dell'Ospedale S Pietro FBF, Roma, nel campo della neonatologia pediatrica con particolare attenzione agli aspetti neurologici. In particolare, i campi di interesse sono stato: disturbi del sonno in età evolutiva, cefalee ed epilessia in età evolutiva, valutazione neurocognitiva in età scolare e pre-scolare, neuroimaging e follow up neuroevolutivo nel neonato pretermine, valutazione neurologica e sviluppo neurocomportamentale neonatale, ruoli di EEG e aEEG in terapia intensiva neonatale.

VALUTABILE

- viene riportata una attività in campo clinico relativamente al settore concorsuale e in particolare da giugno 2015 lavoro con la qualifica di Pediatra Neonatologo presso Ospedale San Pietro Fate Bene Fratelli, Roma.

VALUTABILE

- il candidato ha concorso alla realizzazione di attività progettuale relativamente ai settori concorsuali cooperando con diversi gruppi di studio nazionali e internazionali come emerge dalla produzione scientifica.

VALUTABILE

- In merito alla organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi il candidato ha partecipato a gruppi di studio come emerge dalla produzione scientifica

VALUTABILE

- in merito a relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali il candidato riporta:
 - Relatore XLV congress nazionale Società Italiana di Neurologia Pediatrica: “eventi cerebrovascolari con insorgenza in epoca neonatale, nov 2021, Roma.
 - relatore/moderatore corso teorico-pratico di medicina del sonno in età pediatrica. Roma 30 settembre 2013.
 - relatore “corso teorico pratico di medicina del sonno in età pediatrica” 24-25 giugno 2011 Colli del Tronto (Ascoli Piceno)
 - relatore XV congresso nazionale SIMRI, società italiana di malattie respiratorie infantili. Catania 16-18 giugno 2011.
 - comunicazione orale: “efficacia a lungo termine della terapia ortodontica nei bambini con osas” XIX congresso associazione italiana medicina del sonno (AIMS), 15-18 nov 2009, Bologna.
 - e-comunicazione: "autonomic cardiovascular reflexes test in children with obstructive sleep apnea syndrome (osas)". European respiratory society (ERS) Annual congress, 12-16 sett. 2009; Vienna;

VALUTABILE

- il candidato non riporta premi

VERIFICA PUBBLICAZIONI VALUTABILI

Si verificano l'elenco delle pubblicazioni ritenute utili dal candidato ai fini della valutazione, ed emerge una buona coerenza con le tematiche del settore concorsuale; una buona rilevanza scientifica della collocazione editoriale e diffusione all'interno della comunità scientifica; un contributo individuale paritetico rispetto a quello degli altri autori; tutte le pubblicazioni seguenti risultano VALUTABILI:

1. Campi F, Longo D, Bersani I, Savarese I, Lucignani G, Haass C, Paolino MC, Vadalà S, De Liso P, Di Capua M, Luciani M, Esposito G, Amante PG, Vigevano F, Dotta A. Neonatal Cerebral Venous Thrombosis following Maternal SARS-CoV-2 Infection in Pregnancy. *Neonatology*. 2022;119(2):268-272. doi: 10.1159/000520537. Epub 2022 Feb 25. PMID: 35220305; PMCID: PMC9059005.
2. Raucci U, Pietrafusa N, Paolino MC, Di Nardo G, Villa MP, Pavone P, Terrin G, Specchio N, Striano P, Parisi P. Cannabidiol Treatment for Refractory Epilepsies in Pediatrics. *Front Pharmacol*. 2020 Sep 29;11:586110. doi: 10.3389/fphar.2020.586110. PMID: 33117180; PMCID: PMC7550750.
3. Raucci U, Della Vecchia N, Ossella C, Paolino MC, Villa MP, Reale A, Parisi P. Management of Childhood Headache in the Emergency Department. Review of the Literature. *Front Neurol*. 2019 Aug 23;10:886. doi: 10.3389/fneur.2019.00886. PMID: 31507509; PMCID: PMC6716213.
4. Parisi P, Paolino MC, Raucci U, Della Vecchia N, Belcastro V, Villa MP, Striano P. Ictal Epileptic Headache: When Terminology Is Not a Moot Question. *Front Neurol*. 2019 Jul 23;10:785. doi: 10.3389/fneur.2019.00785. PMID: 31396147; PMCID: PMC6664028.
5. Orlandi A, Paolino MC, Striano P, Parisi P. Clinical reappraisal of the influence of drug-transporter polymorphisms in epilepsy. *Expert Opin Drug Metab Toxicol*. 2018 May;14(5):505-512. doi: 10.1080/17425255.2018.1473377. Epub 2018 May 28. PMID: 29804481.
6. Parisi P, Paolino MC, Raucci U, Ferretti A, Villa MP, Trenite DK. "Atypical forms" of benign epilepsy with centrotemporal spikes (BECTS): How to diagnose and guide these children. A

- practical/scientific approach. *Epilepsy Behav.* 2017 Oct;75:165-169. doi: 10.1016/j.yebeh.2017.08.001. Epub 2017 Sep 1. PMID: 28866336.
7. Verrotti A, Prezioso G, Stagi S, Paolino MC, Parisi P. Pharmacological considerations in the use of stiripentol for the treatment of epilepsy. *Expert Opin Drug Metab Toxicol.* 2016;12(3):345-52. doi: 10.1517/17425255.2016.1145657. Epub 2016 Feb 18. PMID: 26890312.
 8. Paolino MC, Ferretti A, Papetti L, Villa MP, Parisi P. Cannabidiol as potential treatment in refractory pediatric epilepsy. *Expert Rev Neurother.* 2016;16(1):17-21. doi: 10.1586/14737175.2016.1121098. Epub 2015 Dec 9. PMID: 26567560.
 9. Raucci U, Vanacore N, Paolino MC, Silenzi R, Mariani R, Urbano A, Reale A, Villa MP, Parisi P. Vertigo/dizziness in pediatric emergency department: Five years' experience. *Cephalalgia.* 2016 May;36(6):593-8. doi: 10.1177/0333102415606078. Epub 2015 Sep 16. PMID: 26378081.
 10. Paolino MC, Ferretti A, Villa MP, Parisi P. Headache and ADHD in Pediatric Age: Possible Physiopathological Links. *Curr Pain Headache Rep.* 2015 Jul;19(7):25. doi: 10.1007/s11916-015-0494-z. PMID: 26049768.
 11. Parisi P, Verrotti A, Paolino MC, Ferretti A, Raucci U, Moavero R, Villa MP, Curatolo P. Headache and attention deficit and hyperactivity disorder in children: common condition with complex relation and disabling consequences. *Epilepsy Behav.* 2014 Mar;32:72-5. doi: 10.1016/j.yebeh.2013.12.028. Epub 2014 Feb 2. PMID: 24495865.
 12. Villa MP, Castaldo R, Miano S, Paolino MC, Vitelli O, Tabarrini A, Mazzotta AR, Cecili M, Barreto M. Adenotonsillectomy and orthodontic therapy in pediatric obstructive sleep apnea. *Sleep Breath.* 2014 Sep;18(3):533-9. doi: 10.1007/s11325-013-0915-3. Epub 2013 Nov 26. PMID: 24277354.
 13. Parisi P, Oliva A, Coll Vidal M, Partemi S, Campuzano O, Iglesias A, Pisani D, Pascali VL, Paolino MC, Villa MP, Zara F, Tassinari CA, Striano P, Brugada R. Coexistence of epilepsy and Brugada syndrome in a family with SCN5A mutation. *Epilepsy Res.* 2013 Aug;105(3):415-8. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2013.02.024. Epub 2013 Mar 25. PMID: 23538271.
 14. Villa MP, Paolino MC, Castaldo R, Vanacore N, Rizzoli A, Miano S, Del Pozzo M, Montesano M. Sleep clinical record: an aid to rapid and accurate diagnosis of paediatric sleep disordered breathing. *Eur Respir J.* 2013 Jun;41(6):1355-61. doi: 10.1183/09031936.00215411. Epub 2012 Sep 27. PMID: 23018902.
 15. Miano S, Castaldo R, Ferri R, Peraita-Adrados R, Paolino MC, Montesano M, Villa MP. Sleep cyclic alternating pattern analysis in infants with apparent life-threatening events: a daytime polysomnographic study. *Clin Neurophysiol.* 2012 Jul;123(7):1346-52. doi: 10.1016/j.clinph.2011.11.261. Epub 2012 Jan 5. PMID: 22226795.

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva con impact factor 86,877, citazioni 699, numero medio di citazioni per lavoro 23,3, H index 16. Il candidato mostra quindi un buon profilo scientifico coerente con quanto specificato dal bando con una documentata produzione scientifica in neurologia pediatrica e neonatologia pediatrica con indirizzo neurologico.

VALUTABILE

CANDIDATO: Scala Marcello

VERIFICA TITOLI VALUTABILI:

- conseguimento della Specializzazione in Pediatria presso Università degli Studi di Genova con lode
- VALUTABILE

- il candidato dichiara che è in corso un Dottorato di Ricerca in Pediatria presso Università degli Studi di Genova

NON VALUTABILE in quanto tale Dottorato non è concluso alla presentazione della domanda

- il candidato ha tenuto due seminari nell'anno 2020-2021 e 2021-2022 presso Università degli Studi di Genova dal titolo: Seminars in Pediatric Neurology – Genetic, clinic and therapeutic aspects of developmental and epileptic encephalopathies – Faculty of Medicine and Surgery.

VALUTABILE

- il candidato riporta una documentata attività di formazione o di ricerca di elevato profilo, durante la Specializzazione in Pediatria e negli anni successivi presso Ospedale G Gaslini di Genova e presso
---May 2018- August 2018 in McGill University: Medical observer at the Department of Medical Genetics of Montreal Children's Hospital

---July 2019-December 2019 in University College London: Queen Square Institute of Neurology, Prof. Henry Houlden Lab Research Fellow – within the Erasmus + Traineeship Program 2019-2020

---February 2019-April 2019 in Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM): Visiting Researcher – within the Telethon Undiagnosed Disease Program (TUDP), coordinated by Prof Vincenzo Nigro.

Ha acquisito competenze nella caratterizzazione elettro-clinica e neuroradiologica di pazienti con patologie neurologiche con particolare attenzione al neuro-sviluppo e alle encefalopatie epilettiche. Ha inoltre acquisito competenze di ambito genetico clinico e di laboratorio volte alla diagnosi delle patologie neurologiche, identificando nuovi geni associati a patologie del neurosviluppo, neuromuscolari e altre condizioni genetiche rare, attività oggetto di pubblicazioni scientifiche.

VALUTABILE

- viene riportata una attività in campo clinico relativamente al settore concorsuale durante la Specializzazione in Pediatria. Successivamente emerge una intensa attività di laboratorio e ricerca e una ridotta attività clinica-assistenziale come emerge dal CV e dalle lettere di referenza presentate.

VALUTABILE

- il candidato ha concorso alla realizzazione di attività progettuale relativamente ai settori concorsuali cooperando con diversi gruppi di studio nazionali e internazionali come emerge dalla produzione scientifica e dalle lettere di referenza presentate.

VALUTABILE

- il candidato ha preso parte alla organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi come emerge dalle lettere di referenza;

VALUTABILE

- il candidato è stato relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali di seguito riportati:

---25th-27th September 2014, Vicenza (Venice), Italy, 63th national congress of Italian Neurosurgery Society (SiNch) – oral presentation: 'ETV in idiopathic normal pressure hydrocephalus: indications and clinical results.'

---16th-19th June 2018, Milan, Italy, European Society of Human Genetics (ESHG) Conference – electronic poster: 'A novel pathogenic MYH3 mutation in a child with Sheldon-Hall syndrome and vertebral fusions.'

---6th-9th June 2020, 2020 European Society of Human Genetics (ESHG) Virtual Conference 2020 – electronic poster: 'Biallelic MFSD2A variants associated with congenital microcephaly, developmental delay, and recognizable neuroimaging features.'

---27th-30th October 2020, American Society of Human Genetics (ASHG), virtual meeting 2020 – electronic poster: 'Biallelic variants in ADARB1, encoding a dsRNA-specific adenosine deaminase, cause a severe developmental and epileptic encephalopathy.'

---9th-11th June 2021, 44° Italian congress of the Italian League Against Epilepsy (LICE) 2021 – electronic poster: 'Genotype-phenotype spectrum of the developmental and epileptic encephalopathy caused by inosine triphosphatase deficiency.' ('Spettro genotipico e fenotipico della encefalopatia epilettica e dello sviluppo causata da deficit di inosina trifosfato pirofosfatasi')

---18th-22nd October 2021, American Society of Human Genetics (ASHG), virtual meeting 2021 – electronic poster: ‘Biallelic loss-of-function variants in CACHD1, encoding an $\alpha\delta$ -like voltage-gated calcium channel regulator, cause a neurodevelopmental, craniofacial, and genitourinary syndrome.’

---25th-27th November 2021, Italian Society of Pediatric Neurology (SINP), national conference 2021 – oral presentation: ‘RAC3 variants impair axon guidance and disrupt intracortical neuronal migration, leading to heterogeneous neurodevelopmental phenotypes.’

---11th-14th June 2022, European Society of Human Genetics (ESHG) Conference 2022 – hybrid poster in person: ‘Variant-specific changes in RAC3 function disrupt corticogenesis in neurodevelopmental phenotypes.’

VALUTABILE

• in merito ai premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca il candidato ha riportato:

---2014: Award: Societ. Italiana di Neurochirurgia (SiNch) – ‘Best research presentation award’ at the 63th national congress

---2019: Award: Societ. Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilit. Congenite (SIMGePeD) – ‘Best specialty thesis in rare diseases 2019’

---2021: Award: Societ. Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) – ‘Best oral presentation award’ at the national congress 2021

VALUTABILE

VERIFICA PUBBLICAZIONI VALUTABILI

Si verificano l’elenco delle pubblicazioni ritenute utili dal candidato ai fini della valutazione, e emerge una buona coerenza con le tematiche del settore concorsuale; una buona rilevanza scientifica della collocazione editoriale e diffusione all’interno della comunità scientifica; un contributo individuale paritetico con quello degli altri autori; una buona continuità ed una intensità della produzione scientifica negli ultimi anni.

Si riportano le 15 pubblicazioni selezionate dal candidato e giudicate tutte VALUTABILI:

1. Nishikawa M*, Scala M*, Umair M*, Ito H, Waqas A, Striano P, Zara F, Costain G, Capra V, Nagata KI. Gain-of-function p.F28S variant in RAC3 disrupts neuronal differentiation, migration and axonogenesis during cortical development, leading to neurodevelopmental disorder. *J Med Genet.* 2022 May 20; [jmedgenet-2022-108483](https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2022-108483). doi: 10.1136/jmedgenet-2022-108483. Epub ahead of print. PMID: 35595279.
2. Scala M, Drouot N, MacLennan SC, Wessels MW, Krygier M, Pavinato L, Telegrafi A, de Man SA, van Slegtenhorst M, Iacomino M, Madia F, Scudieri P, Uva P, Giacomini T, Nobile G, Mancardi MM, Balagura G, Galloni GB, Verrotti A, Umair M, Khan A, Liebelt J, Schmidts M, Langer T, Brusco A, Lipska-Ziętkiewicz BS, Saris JJ, Charlet-Berguerand N, Zara F, Striano P, Piton A. De novo truncating NOVA2 variants affect alternative splicing and lead to heterogeneous neurodevelopmental phenotypes. *Hum Mutat.* 2022 May 24. doi: 10.1002/humu.24414. Epub ahead of print. PMID: 35607920.
3. Scala M, Wortmann SB, Kaya N, Stellingwerff MD, Pistorio A, Glamuzina E, van Karnebeek CD, Skrypnik C, Iwanicka-Pronicka K, Piekutowska-Abramczuk D, Ciara E, Tort F, Sheidley B, Poduri A, Jayakar P, Jayakar A, Upadia J, Walano N, Haack TB, Prokisch H, Aldhalaan H, Karimiani EG, Yildiz Y, Ceylan AC, Santiago-Sim T, Dameron A, Yang H, Toosi MB, Ashrafzadeh F, Akhondian J, Imannezhad S, Mirzadeh HS, Maqbool S, Farid A, Al-Muhaizea MA, Alshwameen MO, Aldowsari L, Alsagob M, Alyousef A, AlMass R, AlHargan A, Alwadei AH, AlRasheed MM, Colak D, Alqudairy H, Khan S, Lines MA, Garc.a Cazorla M., Ribes A, Morava E, Bibi F, Haider S, Ferla MP, Taylor JC, Alsaif HS, Firdous A, Hashem M, Shashkin C, Koneev K, Kaiyrzhanov R, Efthymiou S, Genomics QS, Schmitt-Mechelke T, Ziegler A, Issa MY, Elbendary HM, Striano P, Alkuraya FS, Zaki MS, Gleeson JG, Barakat TS, Bierau J, van der Knaap MS, Maroofian R,

- Houlden H. Clinico-radiological features, molecular spectrum, and identification of prognostic factors in developmental and epileptic encephalopathy due to inosine triphosphate pyrophosphatase (ITPase) deficiency. *Hum Mutat.* 2022 Mar;43(3):403-419. doi: 10.1002/humu.24326. Epub 2022 Jan 12. PMID: 34989426; PMCID: PMC9152572.
4. Scala M, Efthymiou S, Sultan T, De Waele J, Panciroli M, Salpietro V, Maroofian R, Striano P, Van Petegem F, Houlden H, Bosmans F. Homozygous SCN1B variants causing early infantile epileptic encephalopathy 52 affect voltage-gated sodium channel function. *Epilepsia.* 2021 Jun;62(6):e82-e87. doi: 10.1111/epi.16913. Epub 2021 Apr 26. PMID: 33901312; PMCID: PMC8585727.
 5. Scala M, Schiavetti I, Madia F, Chelleri C, Piccolo G, Accogli A, Riva A, Salpietro V, Bocciardi R, Morcaldi G, Di Duca M, Caroli F, Verrico A, Milanaccio C, Viglizzo G, Traverso M, Baldassari S, Scudieri P, Iacomino M, Piatelli G, Minetti C, Striano P, Garr ML, De Marco P, Diana MC, Capra V, Pavanello M, Zara F. Genotype-Phenotype Correlations in Neurofibromatosis Type 1: A Single-Center Cohort Study. *Cancers (Basel).* 2021 Apr 14;13(8):1879. doi: 10.3390/cancers13081879. PMID: 33919865; PMCID: PMC8070780.
 6. Scala M*, Torella A*, Severino M, Morana G, Castello R, Accogli A, Verrico A, Vari MS, Cappuccio G, Pinelli M, Vitiello G, Terrone G, D'Amico A; TUDP consortium, Nigro V, Capra V. Three de novo DDX3X variants associated with distinctive brain developmental abnormalities and brain tumor in intellectually disabled females. *Eur J Hum Genet.* 2019 Aug;27(8):1254-1259. doi: 10.1038/s41431-019-0392-7. Epub 2019 Apr 1. PMID: 30936465; PMCID: PMC6777618.
 7. Scala M, Chua GL, Chin CF, Alsaif HS, Borovikov A, Riazuddin S, Riazuddin S, Chiara Manzini M, Severino M, Kuk A, Fan H, Jamshidi Y, Toosi MB, Doosti M, Karimiani EG, Salpietro V, Dadali E, Baydakova G, Konovalov F, Lozier E, O'Connor E, Sabr Y, Alfaifi A, Ashrafzadeh F, Striano P, Zara F, Alkuraya FS, Houlden H, Maroofian R, Silver DL. Biallelic MFSD2A variants associated with congenital microcephaly, developmental delay, and recognizable neuroimaging features. *Eur J Hum Genet.* 2020 Nov;28(11):1509-1519. doi: 10.1038/s41431-020-0669-x. Epub 2020 Jun 22. PMID: 32572202; PMCID: PMC7576150.
 8. Salian S*, Scala M*, Nguyen TTM, Severino M, Accogli A, Amadori E, Torella A, Pinelli M, Hudson B, Boothe M, Hurst A, Ben-Omran T, Larsen MJ, Fagerberg CR, Sperling L, Miceikaite I, Herissant L, Doco-Fenzy M, Jennesson M, Nigro V, Striano P, Minetti C, Sachdev RK, Palmer EE, Capra V, Campeau PM. Epileptic encephalopathy caused by ARV1 deficiency: Refinement of the genotype-phenotype spectrum and functional impact on GPI-anchored proteins. *Clin Genet.* 2021 Nov;100(5):607-614. doi: 10.1111/cge.14033. Epub 2021 Jul 29. PMID: 34296759.
 9. Neuray C*, Maroofian R*, Scala M, Sultan T, Pai GS, Mojarrad M, Khashab HE, deHoll L, Yue W, Alsaif HS, Zanetti MN, Bello O, Person R, Eslahi A, Khazaei Z, Feizabadi MH, Efthymiou S; SYNAPS Study Group, El-Bassyouni HT, Soliman DR, Tekes S, Ozer L, Baltaci V, Khan S, Beetz C, Amr KS, Salpietro V, Jamshidi Y, Alkuraya FS, Houlden H. Early-infantile onset epilepsy and developmental delay caused by bi-allelic GAD1 variants. *Brain.* 2020 Aug 1;143(8):2388-2397. doi: 10.1093/brain/awaa178. PMID: 32705143; PMCID: PMC7447512.
 10. COVID-19 Host Genetics Initiative. Mapping the human genetic architecture of COVID-19. *Nature.* 2021 Dec;600(7889):472-477. doi: 10.1038/s41586-021-03767-x. Epub 2021 Jul 8. PMID: 34237774; PMCID: PMC8674144.
 11. Salpietro V, Dixon CL, Guo H, Bello OD, Vandrovцова J, Efthymiou S, Maroofian R, Heimer G, Burglen L, Valence S, Torti E, Hacke M, Rankin J, Tariq H, Colin E, Procaccio V, Striano P, Mankad K, Lieb A, Chen S, Pisani L, Bettencourt C, M.nnikk. R, Manole A, Brusco A, Grosso E, Ferrero GB, Armstrong-Moron J, Gueden S, Bar-Yosef O, Tzadok M,

- Monaghan KG, Santiago-Sim T, Person RE, Cho MT, Willaert R, Yoo Y, Chae JH, Quan Y, Wu H, Wang T, Bernier RA, Xia K, Blesson A, Jain M, Motazacker MM, Jaeger B, Schneider AL, Boysen K, Muir AM, Myers CT, Gavrilova RH, Gunderson L, Schultz-Rogers L, Klee EW, Dymont D, Osmond M, Parellada M, Llorente C, Gonzalez-Peñas J, Carracedo A, Van Haeringen A, Ruivenkamp C, Nava C, Heron D, Nardello R, Iacomino M, Minetti C, Skabar A, Fabretto A; SYNAPS Study Group, Raspall-Chaure M, Chez M, Tsai A, Fassi E, Shinawi M, Constantino JN, De Zorzi R, Fortuna S, Kok F, Keren B, Bonneau D, Choi M, Benzeev B, Zara F, Mefford HC, Scheffer IE, Clayton-Smith J, Macaya A, Rothman JE, Eichler EE, Kullmann DM, Houlden H. AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders. *Nat Commun.* 2019 Jul 12;10(1):3094. doi: 10.1038/s41467-019-10910-w. PMID: 31300657; PMCID: PMC6626132.
12. Shashi V, Magiera MM, Klein D, Zaki M, Schoch K, Rudnik-Schneborn S, Norman A, Lopes Abath Neto O, Dusl M, Yuan X, Bartesaghi L, De Marco P, Alfares AA, Marom R, Arold ST, Guzmán-Vega FJ, Pena LD, Smith EC, Steinlin M, Babiker MO, Mohassel P, Foley AR, Donkervoort S, Kaur R, Ghosh PS, Stanley V, Musaev D, Nava C, Mignot C, Keren B, Scala M, Tassano E, Picco P, Doneda P, Fiorillo C, Issa MY, Alassiri A, Alahmad A, Gerard A, Liu P, Yang Y, Ertl-Wagner B, Kranz PG, Wentzensen IM, Stucka R, Stong N, Allen AS, Goldstein DB; Undiagnosed Diseases Network, Schoser B, Rösler KM, Alfadhel M, Capra V, Chrast R, Strom TM, Kamsteeg EJ, Bannemann CG, Gleeson JG, Martini R, Janke C, Senderek J. Loss of tubulin deglutamylase CCP1 causes infantile-onset neurodegeneration. *EMBO J.* 2018 Dec 3;37(23):e100540. doi: 10.15252/embj.2018100540. Epub 2018 Nov 12. PMID: 30420557; PMCID: PMC6276871.
13. Wiessner M, Maroofian R, Ni MY, Pedroni A, Müller JS, Stucka R, Beetz C, Efthymiou S, Santorelli FM, Alfares AA, Zhu C, Uhrova Meszarosova A, Alehabib E, Bakhtiari S, Janecke AR, Otero MG, Chen JYH, Peterson JT, Strom TM, De Jonghe P, Deconinck T, De Ridder W, De Winter J, Pasquariello R, Ricca I, Alfadhel M, van de Warrenburg BP, Portier R, Bergmann C, Ghasemi Firouzabadi S, Jin SC, Bilguvar K, Hamed S, Abdelhameed M, Haridy NA, Maqbool S, Rahman F, Anwar N, Carmichael J, Pagnamenta A, Wood NW, Tran Mau-Them F, Haack T; Genomics England Research Consortium, PREPARE network, Di Rocco M, Ceccherini I, Iacomino M, Zara F, Salpietro V, Scala M, Rusmini M, Xu Y, Wang Y, Suzuki Y, Koh K, Nan H, Ishiura H, Tsuji S, Lambert L, Schmitt E, Lacaze E, Küpper H, Dredge D, Skraban C, Goldstein A, Willis MJH, Grand K, Graham JM, Lewis RA, Millan F, Duman S, Dündar N, Uyanik G, Schöls L, Nürnberg P, Nürnberg G, Catala Bordes A, Seeman P, Kuchar M, Darvish H, Rebelo A, Bouanov F, Medard JJ, Chrast R, Auer-Grumbach M, Alkuraya FS, Shamseldin H, Al Tala S, Rezazadeh Varaghchi J, Najafi M, Deschner S, Gläser D, Hüttel W, Kruer MC, Kamsteeg EJ, Takiyama Y, Züchner S, Baets J, Synofzik M, Schüle R, Horvath R, Houlden H, Bartesaghi L, Lee HJ, Ampatzis K, Pierson TM, Senderek J. Biallelic variants in HPDL cause pure and complicated hereditary spastic paraplegia. *Brain.* 2021 Jun 22;144(5):1422-1434. doi: 10.1093/brain/awab041. Erratum in: *Brain.* 2021 Sep 4;144(8):e70. PMID: 33970200; PMCID: PMC8219359.
14. Stephenson SEM, Costain G, Blok LER, Silk MA, Nguyen TB, Dong X, Alhuzaimi DE, Dowling JJ, Walker S, Amburgey K, Hayeems RZ, Rodan LH, Schwartz MA, Picker J, Lynch SA, Gupta A, Rasmussen KJ, Schimmenti LA, Klee EW, Niu Z, Agre KE, Chilton I, Chung WK, Revah-Politi A, Au PYB, Griffith C, Racobaldo M, Raas-Rothschild A, Benzeev B, Barel O, Moutton S, Morice-Picard F, Carmignac V, Cornaton J, Marle N, Devinsky O, Stimach C, Wechsler SB, Hainline BE, Sapp K, Willems M, Bruel AL, Dias KR, Evans CA, Roscioli T, Sachdev R, Temple SEL, Zhu Y, Baker JJ, Scheffer IE, Gardiner FJ, Schneider AL, Muir AM, Mefford HC, Crunk A, Heise EM, Millan F, Monaghan KG, Person R, Rhodes L, Richards S, Wentzensen IM, Cognigni B, Isidor B, Nizon M, Vincent M, Besnard T, Piton A, Marcelis C, Kato K, Koyama N, Ogi T, Goh ES,

Richmond C, Amor DJ, Boyce JO, Morgan AT, Hildebrand MS, Kaspi A, Bahlo M, Fri.riksd.ttir R, Katr.nard.ttir H, Sulem P, Stef.nsson K, Bj.rnsson HT, Mandelstam S, Morleo M, Mariani M; TUDP Study Group, Scala M, Accogli A, Torella A, Capra V, Wallis M, Jansen S, Weisfisz Q, de Haan H, Sadedin S; Broad Center for Mendelian Genomics, Lim SC, White SM, Ascher DB, Schenck A, Lockhart PJ, Christodoulou J, Tan TY. Germline variants in tumor suppressor FBXW7 lead to impaired ubiquitination and a neurodevelopmental syndrome. *Am J Hum Genet.* 2022 Apr 7;109(4):601-617. doi: 10.1016/j.ajhg.2022.03.002. PMID: 35395208; PMCID: PMC9069070.

15. Accogli A*, Wiegand G*, Scala M, Cerminara C, Iacomino M, Riva A, Carlini B, Camerota L, Belcastro V, Prontera P, Fernandez-Ja.n A, Bebek N, Scudieri P, Baldassari S, Salpietro V, Novelli G, De Luca C, von Stülpnagel C, Kluger F, Kluger GJ, Wohlrab GC, Ramantani G, Lewis-Smith D, Thomas RH, Lai M, Verrotti A, Striano S, Depienne C, Minetti C, Benfenati F, Brancati F, Zara F, Striano P. Clinical and Genetic Features in Patients Wit Reflex Bathing Epilepsy. *Neurology.* 2021 Aug 10;97(6):e577-e586. doi: 10.1212/WNL.00000000000012298. Epub 2021 Jun 2. PMID: 34078716; PMCID: PMC8424500.

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva pari a N. 61 pubblicazioni secondo Scopus, un totale citazioni 464, H-index 10; numero medio citazioni per pubblicazione: 7.606; “Impact factor” totale calcolato in relazione all’anno di pubblicazione: 311.964. Il candidato mostra quindi un buon profilo scientifico con una partecipazione attiva all’interno di diversi gruppi di ricerca nazionali e internazionali. In particolare il candidato presenta un profilo coerente con quanto specificato dal bando con una documentata esperienza scientifica (in ambito neurologico e genetico) e in misura ridotta clinica/assistenziale in neurologia pediatrica.

VALUTABILE

Letto, confermato e sottoscritto.

Firma del Commissari

.....

.....

.....