

PROCEDURA SELETTIVA DI CHIAMATA PER N. 1 POSTO DI RICERCATORE A TEMPO DETERMINATO DI TIPOLOGIA B PER IL SETTORE CONCORSUALE 06/A1 - SETTORE SCIENTIFICO-DISCIPLINARE MED/03 - PRESSO IL DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "LA SAPIENZA" BANDITA CON D.R. N. 3227/2021 DEL 2/12/2021

VERBALE N. 2 – SEDUTA VERIFICA TITOLI

L'anno 2022, il giorno 16 del mese di maggio si è riunita in modalità telematica utilizzando la piattaforma Webex (<https://unito.webex.com/meet/antonio.amoroso>) la Commissione giudicatrice della procedura selettiva di chiamata per n. 1 posto di Ricercatore a tempo determinato di tipologia B per il Settore concorsuale 06/A1 – Settore scientifico-disciplinare MED/03 - presso il Dipartimento di Medicina Sperimentale dell'Università degli Studi di Roma "La Sapienza", nominata con D.R. n. 3227/2021 del 2 dicembre 2021 e composta da:

- Prof. Antonio Amoroso – professore ordinario presso il Dipartimento di Scienze Mediche dell'Università degli Studi di Torino
- Prof. Liborio Stuppia – professore ordinario presso il Dipartimento di Scienze Psicologiche, della Salute e del Territorio dell'Università degli Studi G. D'Annunzio di Chieti - Pescara
- Prof. Mario Capasso – professore associato presso il Dipartimento di Medicina molecolare e biotecnologie mediche dell'Università degli Studi di Napoli Federico II

La Commissione inizia i propri lavori alle ore 8.30.

Il Presidente informa la Commissione di aver acquisito dal Responsabile del procedimento l'elenco dei candidati ammessi alla procedura selettiva e la documentazione, in formato elettronico, trasmessa dagli stessi.

La Commissione giudicatrice dichiara sotto la propria responsabilità che tra i componenti della Commissione ed i candidati non sussistono rapporti di coniugio, di parentela o di affinità, fino al quarto grado compreso, né altre situazioni di incompatibilità ai sensi degli artt. 51 e 52 del Codice di Procedura Civile e dell'art. 18, primo comma, lett. b) e c), della legge 30 dicembre 2010, n. 240.

I candidati alla procedura selettiva risultano essere i seguenti:

1. Bottillo Irene

La Commissione, quindi, procede ad esaminare la domanda di partecipazione alla procedura presentata da parte della candidata, con i titoli allegati e le pubblicazioni.

Per la candidata, la Commissione verifica che i titoli allegati alla domanda siano stati certificati conformemente al bando.

Procede poi ad elencare analiticamente i titoli e le pubblicazioni trasmesse dalla candidata.

Successivamente elenca, per la candidata, i titoli e le pubblicazioni valutabili (allegato B).

La Commissione predispose, dunque, l'allegato B al presente verbale e lo consegna immediatamente al Responsabile del procedimento.

1) Vengono esaminati i titoli e le pubblicazioni del candidato Bottillo Irene

La Commissione termina i propri lavori alle ore 9.30 e si riconvoca per la verifica dei titoli e delle pubblicazioni della candidata, il giorno 16 maggio 2022 alle ore 9.45

Letto, confermato e sottoscritto.

Firma del Commissari

Prof. Antonio Amoroso

(documento firmato digitalmente ai sensi del codice dell'amministrazione digitale)

Prof. Liborio Stuppia

(in collegamento telematico – documento firmato digitalmente ai sensi del codice dell'amministrazione digitale)

Prof. Mario Capasso

(in collegamento telematico – documento firmato digitalmente ai sensi del codice dell'amministrazione digitale)

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 CONCORSUALE 06/A1 - SETTORE SCIENTIFICO-DISCIPLINARE MED/03 - PRESSO IL DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "LA SAPIENZA" BANDITA CON D.R. N. 3227/2021 DEL 2/12/2021

TITOLI E PUBBLICAZIONI VALUTABILI

CANDIDATO: Bottillo Irene

VERIFICA TITOLI VALUTABILI:

presa d'atto dei titoli – es. dottorato, specializzazione, attività didattica, etc – per i quali sia stata presentata idonea documentazione.

1. Titoli Valutabili:

- a. **Titolo di dottore di ricerca in GENETICA MEDICA** conseguito in data 19 maggio 2009 presso Sapienza Università di Roma;
- b. **Diploma di Specializzazione in GENETICA MEDICA** conseguito in data 11 luglio 2014, con voto 70/70 e lode, presso Sapienza Università di Roma;
- c. **Abilitazione Scientifica Nazionale** alle funzioni di professore di II fascia di cui all'articolo 16 della legge 30 dicembre 2010, n. 240 per il Settore concorsuale 06/A1 conseguita in data 02 luglio 2020, nella tornata 2018-2020 (IV quadrimestre).
- d. **Contratti di ricercatore a tempo determinato:**
 - 1) contratto di ricercatore a tempo determinato di tipologia A, con regime di impegno a tempo pieno, stipulato ai sensi dell'art. 24, comma 3, lett. a) della legge 30 dicembre 2010, n. 240, presso Sapienza Università di Roma dal 3 maggio 2021 ad oggi;
- e. **Assegni di ricerca:**
 - assegno di ricerca presso Sapienza Università di Roma dal 1 gennaio 2015 al 31 dicembre 2015;
 - assegno di ricerca presso Sapienza Università di Roma dal 1 gennaio 2014 al 31 dicembre 2014;
- f. **Altre borse e contratti post-dottorato:**
 1. contratto a tempo indeterminato presso UOC Laboratorio di Genetica Medica, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma), per la figura professionale di Dirigente Biologo, specialista in Genetica Medica in convenzione con Sapienza Università di Roma, dall' 8 aprile 2021 ad oggi
 2. contratto a tempo determinato presso UOC Laboratorio di Genetica Medica, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma), per la figura professionale di Dirigente Biologo, specialista in Genetica Medica, dal 16 dicembre 2019 al 7 aprile 2021
 3. contratto libero professionale presso UOC Laboratorio di Genetica Medica, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma), per la figura professionale di Biologo Genetista, dal 16 luglio 2018 al 15 dicembre 2019
 4. gettone di presenza in qualità di Esperto in Genetica per il Comitato Etico della Sapienza Università di Roma, durante il triennio 2016-2019
 5. incarico di Collaborazione Continuata e Continuativa, presso A.O. San Camillo Forlanini (Roma), per la figura professionale di Biologo, dal 01 febbraio 2016 al 15 luglio 2018;
 6. borsa di studio "Young Investigator Programme 2013" Fondazione Umberto Veronesi per il Progresso delle Scienze, titolo progetto "Technological innovations for the characterization of the molecular mechanisms underlying Neurofibromatosis type 1", da Gennaio 2013 a Dicembre 2013
 7. incarico di Collaborazione Continuata e Continuativa, presso IFO – Istituto Dermatologico San Gallicano (Roma), per la figura professionale di Biologo Ricercatore Laureato Junior, dal 10/2012 al 12/2012;
 8. borsa di studio presso A.O. San Camillo-Forlanini (Roma), per la figura professionale di Biologo, da gennaio 2012 a ottobre 2012;
 9. incarico di Collaborazione Coordinata e Continuativa a Progetto, presso IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza (Istituto CSS-Mendel, Roma), per la figura professionale di Biologo, dal 14 gennaio 2011 al 31 dicembre 2011;
 10. incarico di Collaborazione Coordinata e Continuativa a Progetto, presso IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza (Istituto CSS-Mendel, Roma), per la figura professionale di Biologo, dal 16 settembre 2010 al 31 dicembre 2010;
 11. incarico di Collaborazione Coordinata e Continuativa a Progetto, presso IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza (Istituto CSS-Mendel, Roma), per la figura professionale di Biologo, dal 17 gennaio 2009 al 31 dicembre 2009

VERIFICA PUBBLICAZIONI VALUTABILI

1. De Simone P, **Bottillo I**, Valiante M, Iorio A, De Bernardo C, Majore S, D'Angelantonio D, Valentini T, Sperduti I, Piemonte P,

- Eibenschutz L, Ferrari A, Carbone A, Buccini P, Paiardini A, Silipo V, Frascione P, Grammatico P. A Single Center Retrospective Review of Patients from Central Italy Tested for Melanoma Predisposition Genes. *Int J Mol Sci.* 2020 Dec 11;21(24):9432
2. Wang S, Wang Y, Wang J, Liu Z, Zhang R, Shi X, Han Y, Guo W, **Bottillo I**, Shao L. Six Exonic Variants in the SLC5A2 Gene Cause Exon Skipping in a Minigene Assay. *Front Genet.* 2020 Nov 5;11:585064
 3. Lipari M, Wypasek E, Karpinski M, Tomkiewicz-Pajak L, Laino L, Binni F, Giannarelli D, Rubis P, Petkow-Dimitrow P, Undas A, Grammatico P, **Bottillo I***. Identification of a variant hotspot in MYBPC3 and of a novel CSRP3 autosomal recessive alteration in a cohort of polish cases affected by hypertrophic cardiomyopathy. *Pol Arch Intern Med.* 2020 Feb 27;130(2):89-99. doi: 10.20452/pamw.15130. (* corresponding author)
 4. Pascolini G, Valiante M, **Bottillo I**, Laino L, Fleischer N, Ferraris A, Grammatico P. Striking phenotypic overlap between Nicolaides-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion. *Eur J Med Genet.* 2019 Aug 14;103739. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103739.
 5. Han Y, Zhao X, Wang S, Wang C, Tian D, Lang Y, **Bottillo I**, Wang X, Shao L. Eleven novel SLC12A1 variants and an exonic mutation cause exon skipping in Bartter syndrome type I. *Endocrine.* 2019 Jun;64(3):708-718. doi: 10.1007/s12020-019-01856-6. Epub 2019 Feb 21.
 6. Zhang R, Wang J, Wang Q, Han Y, Liu X, **Bottillo I**, Lang Y, Shao L. Identification of a novel TSC2 c.3610G > A, p.G1204R mutation contribute to aberrant splicing in a patient with classical tuberous sclerosis complex: a case report. *BMC Med Genet.* 2018 Sep 20;19(1):173. doi: 10.1186/s12881-018-0686-6.
 7. Lu J, Zhao X, Paiardini A, Lang Y, **Bottillo I**, Shao L. 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. *BMC Nephrol.* 2018 Jul 13;19(1):181.
 8. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, **Bottillo I**, Castori M, Caglioti A, Sanguuolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6
 9. Shao L, Cui L, Lu J, Lang Y, **Bottillo I**, Zhao X. The novel mutation in exon 9 of cullin 3 gene contributes to aberrant splicing in pseudohypoaldosteronism type II. *FEBS open bio.* Accepted manuscript online: 24 January 2018. DOI: 10.1002/2211-5463.12389
 10. **Bottillo I***, La Starza R, Radio FC, Molica C, Pedace L, Pierini T, De Bernardo C, Stingeni L, Bargiacchi S, Paiardini A, Janson G, Mecucci C, Grammatico P. A novel germline mutation in CDK4 codon 24 associated to familial melanoma. *Clin Genet.* 2017 Nov 10. doi: 10.1111/cge.13129 (* corresponding author)
 11. Gerbino A, **Bottillo I***, Milano S, Lipari M, Zio R, Morlino S, Mola MG, Procino G, Re F, Zachara E, Grammatico P, Svelto M, Carmosino M. Functional Characterization of a Novel Truncating Mutation in Lamin A/C Gene in a Family with a Severe Cardiomyopathy with Conduction Defects. *Cell Physiol Biochem.* 2017;44(4):1559-1577. doi: 10.1159/000485651. Epub 2017 Dec 4 (*Gerbino A. and Bottillo I. share authorship)
 12. Zhao X, Cui L, Lang Y, Liu T, Lu J, Wang C, Tuffery-Giraud S, **Bottillo I**, Wang X, Shao L. A recurrent deletion in the SLC5A2 gene including the intron 7 branch site responsible for familial renal glucosuria. *Sci Rep.* 2016 Sep 26;6:33920
 13. **Bottillo I***, Giordano C, Cerbelli B, D'Angelantonio D, Lipari M, Polidori T, Majore S, Bertini E, D'Amico A, Giannarelli D, De Bernardo C, Masuelli L, Musumeci F, Avella A, Re F, Zachara E, d'Amati G, Grammatico P. A novel LAMP2 mutation associated with severe cardiac hypertrophy and microvascular remodeling in a female with Danon disease: a case report and literature review. *Cardiovasc Pathol.* 2016 Sep-Oct;25(5):423-31 (* corresponding author)
 14. Laino L, **Bottillo I**, Piedimonte C, Bernardini L, Torres B, Grammatico B, Bargiacchi S, Mulargia C, Calvani M, Cardona F, Castori M, Grammatico P. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL1RAPL1 intragenic rearrangement. *Eur J Paediatr Neurol.* 2016 Jul 11
 15. **Bottillo I***, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Giannarelli D, Pizzuti A, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Molecular analysis of sarcomeric and non-sarcomeric genes in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Gene* 2016 Feb 15;577(2):227-35 (* corresponding author)
 16. Castori M, **Bottillo I**, Morlino S, Barone C, Cascone P, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P and Laino L. Variability in a three-generation family with Pierre Robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia and intellectual disability due to a novel ~1 Mb deletion upstream of SOX9, and including KCNJ2 and KCNJ16. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2016 Jan;106(1):61-83

TESI DI DOTTORATO

Innovazioni tecnologiche per lo studio della complessità del genoma

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Il candidato presenta una produzione complessiva pari a N. 52 pubblicazioni

Letto, confermato e sottoscritto.

Firma del Commissari

Prof. Antonio Amoroso

(documento firmato digitalmente ai sensi del codice dell'amministrazione digitale)

Prof. Liborio Stuppia

(in collegamento telematico – documento firmato digitalmente ai sensi del codice dell'amministrazione digitale)

Prof. Mario Capasso

(in collegamento telematico – documento firmato digitalmente ai sensi del codice dell'amministrazione digitale)