

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. 3 – SEDUTA VALUTAZIONE 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, presa visione dell'elenco dei candidati e delle rinunce sino ad ora pervenute, prende atto che i candidati da valutare ai fini della procedura sono n. 1 e precisamente:

- Bottillo Irene

La Commissione inizia la valutazione dei titoli e delle pubblicazioni della Candidata.

Il Presidente ricorda che le pubblicazioni redatte in collaborazione possono essere valutate sulla base dei criteri individuati nella prima riunione.

Si procede all'esame dei titoli e delle pubblicazioni ai fini della formulazione del giudizio individuale da parte di ciascun commissario e di quello collegiale espresso dalla Commissione (all. D).

I giudizi dei singoli commissari e quello collegiale sono allegati al presente verbale quale sua parte integrante (all. E).

Sulla base della valutazione dei titoli e delle pubblicazioni ed, in particolare, sulla base della valutazione della produzione scientifica della candidata, è ammessa a sostenere il colloquio la dottoressa:

1. Bottillo Irene.

A questo proposito il presidente ricorda la comunicazione pervenuta tramite mail il giorno 16.5.22 da parte del Settore Reclutamento ricercatori a tempo determinato di tipo B Area Risorse Umane - Sapienza Università di Roma, in relazione alla rinuncia ai termini di 20 giorni per la convocazione al colloquio da parte della candidata dott.ssa Irene Bottillo, acquisita tramite mail con pec protocollo n. 46629 del 16/05/2022.

Il colloquio si terrà il giorno 30 maggio alle ore 9 in modalità telematica utilizzando la piattaforma Webex (<https://unito.webex.com/meet/antonio.amoroso>).

La Commissione termina i propri lavori alle ore 11,00

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 D AL VERBALE N. 3

TITOLI E PUBBLICAZIONI VALUTABILI

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

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

La Commissione prende atto dei titoli per i quali sia stata presentata idonea documentazione ai sensi dell'art. 3 del bando.

CANDIDATO: Bottillo Irene

VERIFICA TITOLI VALUTABILI:

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, Sangiuolo 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 pseudohypaldosteronism 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, Carosino 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

La Commissione termina i propri lavori alle ore 9.30

Letto, approvato 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 E AL VERBALE N. 3
GIUDIZI INDIVIDUALI E COLLEGIALI SU TITOLI E PUBBLICAZIONI

TITOLI E PUBBLICAZIONI VALUTABILI

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

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 9,45 e procede ad elaborare la valutazione individuale e collegiale dei titoli e delle pubblicazioni dei candidati.

CANDIDATO: BOTTILLO Irene

COMMISSARIO 1

TITOLI

Valutazione sui titoli

La Candidata ha presentato numerosi titoli, che dimostrano un percorso molto valido, attinente alla disciplina della genetica medica, tra cui l'acquisizione della Abilitazione Scientifica Nazionale nel SSD MED/03.

PUBBLICAZIONI PRESENTATE:

| Pubblicazione | giudizio |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| 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. <i>Int J Mol Sci.</i> 2020 Dec 11;21(24):9432 | buono |
| 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. <i>Front Genet.</i> 2020 Nov 5;11:585064 | buono |
| 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 CSRFP3 autosomal recessive alteration in a cohort of polish cases affected by hypertrophic cardiomyopathy. <i>Pol Arch Intern Med.</i> 2020 Feb 27;130(2):89-99. doi: 10.20452/pamw.15130. (* corresponding author) | discreto |
| 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. <i>Eur J Med Genet.</i> 2019 Aug 14;103739. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103739. | buono |

| | | |
|-----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| 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. <i>Endocrine</i> . 2019 Jun;64(3):708-718. doi: 10.1007/s12020-019-01856-6. Epub 2019 Feb 21. | buono |
| 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. <i>BMC Med Genet</i> . 2018 Sep 20;19(1):173. doi: 10.1186/s12881-018-0686-6. | buono |
| 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. <i>BMC Nephrol</i> . 2018 Jul 13;19(1):181. | buono |
| 8. | Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, Bottillo I , Castori M, Caglioti A, Sangiulio F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. <i>Eur J Hum Genet</i> . 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6 | buono |
| 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 pseudohypoadosteronism type II. <i>FEBS open bio</i> . Accepted manuscript online: 24 January 2018. DOI: 10.1002/2211-5463.12389 | buono |
| 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. <i>Clin Genet</i> . 2017 Nov 10. doi: 10.1111/cge.13129 (* corresponding author) | ottimo |
| 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, Carosino M. Functional Characterization of a Novel Truncating Mutation in Lamin A/C Gene in a Family with a Severe Cardiomyopathy with Conduction Defects. <i>Cell Physiol Biochem</i> . 2017;44(4):1559-1577. doi: 10.1159/000485651. Epub 2017 Dec 4 (* Gerbino A. and Bottillo I. share authorship) | ottimo |
| 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. <i>Sci Rep</i> . 2016 Sep 26;6:33920 | buono |
| 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. <i>Cardiovasc Pathol</i> . 2016 Sep-Oct;25(5):423-31 (* corresponding author) | buono |
| 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. <i>Eur J Paediatr Neurol</i> . 2016 Jul 11 | buono |
| 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. <i>Gene</i> 2016 Feb 15;577(2):227-35 (* corresponding author) | ottimo |
| 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. <i>Birth Defects Res A Clin Mol Teratol</i> 2016 Jan;106(1):61-83 | buono |

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

La Candidata è autrice o coautrice di 52 lavori pubblicati su riviste con Impact Factor

Valutazione sulla produzione complessiva

La produzione scientifica risulta buona, con indici bibliometrici soddisfacenti.

COMMISSARIO 2

TITOLI

Valutazione sui titoli

La candidata dimostra un curriculum più che valido, che testimonia una buona attività di ricerca nella disciplina della genetica medica

PUBBLICAZIONI PRESENTATE:

| Publicazione | giudizio |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| 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. <i>Int J Mol Sci</i> . 2020 Dec 11;21(24):9432 | buono |
| 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. <i>Front Genet</i> . 2020 Nov 5;11:585064 | buono |
| 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. <i>Pol Arch Intern Med</i> . 2020 Feb 27;130(2):89-99. doi: 10.20452/pamw.15130. (* corresponding author) | discreto |
| 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. <i>Eur J Med Genet</i> . 2019 Aug 14;103739. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103739. | buono |
| 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. <i>Endocrine</i> . 2019 Jun;64(3):708-718. doi: 10.1007/s12020-019-01856-6. Epub 2019 Feb 21. | buono |
| 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. <i>BMC Med Genet</i> . 2018 Sep 20;19(1):173. doi: 10.1186/s12881-018-0686-6. | buono |
| 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. <i>BMC Nephrol</i> . 2018 Jul 13;19(1):181. | buono |
| 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. <i>Eur J Hum Genet</i> . 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6 | buono |
| 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. <i>FEBS open bio</i> . Accepted manuscript online: 24 January 2018. DOI: 10.1002/2211-5463.12389 | buono |
| 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. <i>Clin Genet</i> . 2017 Nov 10. doi: 10.1111/cge.13129 (* corresponding author) | ottimo |
| 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, Carosino M. Functional Characterization of a Novel Truncating Mutation in Lamin A/C Gene in a Family with a Severe Cardiomyopathy with Conduction Defects. <i>Cell Physiol Biochem</i> . 2017;44(4):1559-1577. doi: 10.1159/000485651. Epub 2017 Dec 4 (*Gerbino A. and Bottillo I. share authorship) | ottimo |
| 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. <i>Sci Rep</i> . 2016 Sep 26;6:33920 | buono |
| 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. <i>Cardiovasc Pathol</i> . 2016 Sep-Oct;25(5):423-31 (* corresponding author) | buono |

| | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| 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 | buono |
| 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) | ottimo |
| 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 | buono |

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Valutazione sulla produzione complessiva

La candidata documenta 52 pubblicazioni, con buoni indici bibliometrici

COMMISSARIO 3

TITOLI

Valutazione sui titoli

La candidata dimostra un valido profilo di ricerca nel settore scientifico disciplinare MED/03, avendo acquisito numerosi titoli quali la specializzazione in genetica medica e il dottorato di ricerca nella stessa disciplina.

PUBBLICAZIONI PRESENTATE:

| Pubblicazione | giudizio |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| 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 | buono |
| 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 | buono |
| 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) | discreto |
| 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. | buono |
| 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. | buono |
| 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. | buono |
| 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. | buono |
| 8. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, Bottillo I , Castori M, Caglioti A, Sangiuolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic | buono |

| | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| 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 | buono |
| 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) | ottimo |
| 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, Carosino 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) | ottimo |
| 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 | buono |
| 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) | buono |
| 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 | buono |
| 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) | ottimo |
| 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 | buono |

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Valutazione sulla produzione complessiva

La candidata ha complessivamente prodotto 52 pubblicazioni, con validi indici bibliometrici.

GIUDIZIO COLLEGIALE

TITOLI

Valutazione sui titoli

La candidata dimostra un interessante profilo di ricerca nel settore scientifico disciplinare MED/03, avendo acquisito numerosi titoli, tra i quali la specializzazione in genetica medica e il dottorato di ricerca nella stessa disciplina. La Candidata risulta, inoltre, in possesso dell'ASN in Genetica Medica.

PUBBLICAZIONI PRESENTATE:

| Pubblicazione | giudizio |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| 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 | buono |

| | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| Tested for Melanoma Predisposition Genes. <i>Int J Mol Sci.</i> 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. <i>Front Genet.</i> 2020 Nov 5;11:585064 | buono |
| 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. <i>Pol Arch Intern Med.</i> 2020 Feb 27;130(2):89-99. doi: 10.20452/pamw.15130. (* corresponding author) | discreto |
| 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. <i>Eur J Med Genet.</i> 2019 Aug 14:103739. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103739. | buono |
| 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. <i>Endocrine.</i> 2019 Jun;64(3):708-718. doi: 10.1007/s12020-019-01856-6. Epub 2019 Feb 21. | buono |
| 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. <i>BMC Med Genet.</i> 2018 Sep 20;19(1):173. doi: 10.1186/s12881-018-0686-6. | buono |
| 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. <i>BMC Nephrol.</i> 2018 Jul 13;19(1):181. | buono |
| 8. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, Bottillo I , Castori M, Caglioti A, Sangiuolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. <i>Eur J Hum Genet.</i> 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6 | buono |
| 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. <i>FEBS open bio.</i> Accepted manuscript online: 24 January 2018. DOI: 10.1002/2211-5463.12389 | buono |
| 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. <i>Clin Genet.</i> 2017 Nov 10. doi: 10.1111/cge.13129 (* corresponding author) | ottimo |
| 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. <i>Cell Physiol Biochem.</i> 2017;44(4):1559-1577. doi: 10.1159/000485651. Epub 2017 Dec 4 (*Gerbino A. and Bottillo I. share authorship) | ottimo |
| 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. <i>Sci Rep.</i> 2016 Sep 26;6:33920 | buono |
| 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. <i>Cardiovasc Pathol.</i> 2016 Sep-Oct;25(5):423-31 (* corresponding author) | buono |
| 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. <i>Eur J Paediatr Neurol.</i> 2016 Jul 11 | buono |
| 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. <i>Gene</i> 2016 Feb 15;577(2):227-35 (* corresponding author) | ottimo |
| 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. <i>Birth Defects Res A</i> | buono |

CONSISTENZA COMPLESSIVA DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA:

Valutazione sulla produzione complessiva

La candidata ha prodotto 52 lavori pubblicati su riviste scientifiche dotate di impact factor. Gli indici bibliometrici sono più che validi, e dimostrano come la candidata stia acquisendo importanti qualità scientifiche nella disciplina della genetica medica.

La Commissione termina i propri lavori alle ore 11.00

Letto, approvato 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)