

VALUTAZIONE COMPARATIVA PER TITOLI E DISCUSSIONE PUBBLICA PER IL RECLUTAMENTO DI UN RICERCATORE CON RAPPORTO DI LAVORO A TEMPO DETERMINATO AI SENSI DELL'ART. 24 COMMA 3 LETTERA B) DELLA L. 240/10 (SENIOR) EMANATO CON D.D. REP 4157 PROT. 108912 DEL 20/05/2019 E IL CUI AVVISO È STATO PUBBLICATO SULLA G.U. - 4° SERIE SPECIALE - N. 40 DEL 21/05/2019

Verbale della II° adunanza

Il giorno 7 Ottobre 2019, alle ore 10 presso la UO di Genetica Medica del Dipartimento di Scienze mediche e Chirurgiche dell'Università di Bologna sita al Padiglione 11, II piano, Policlinico Sant'Orsola Malpighi, si riunisce in seconda adunanza la Commissione giudicatrice della valutazione comparativa per titoli e discussione pubblica per il reclutamento di un ricercatore con rapporto di lavoro a tempo determinato di cui all'art. 24 co. 3 lettera b) della durata di tre anni, per le esigenze del Dipartimento di Scienze mediche e Chirurgiche – Settore concorsuale 06/A1 - SSD MED/03.

Sono presenti i seguenti membri della Commissione giudicatrice nominata con D.D. REP. 5889 PROT. 159756 del 19/07/2019:

Componente: Prof.ssa Sandra D'Alfonso – Professore Ordinario presso l'Università del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro";

Segretario: Prof.ssa Enza Maria Valente – Professore Ordinario presso l'Università di Pavia;

Presidente: Prof. Antonio Amoroso – Professore Ordinario presso l'Università di Torino.

La procedura di valutazione è stata bandita con Decreto Dirigenziale REP 4157 PROT. 198912 del 20/05/2019. L'avviso della procedura è stato pubblicato sulla G.U. – 4° serie speciale - n. 40 del 21/05/2019, sul portale d'Ateneo, su quello del Miur e su quello europeo della ricerca.

Il Presidente dichiara aperta la seduta e dà atto che le modalità di attribuzione del punteggio sono state definite nella prima riunione tenutasi in data 23 Agosto 2019, il cui verbale è stato pubblicato sul portale d'ateneo.

La Commissione procede quindi all'esame delle singole domande pervenute, inviate elettronicamente dall'ufficio ricercatori dopo la pubblicazione del verbale della prima seduta, accertando preliminarmente che non esistono situazioni di incompatibilità ai sensi degli artt. 51 e 52 del Codice di procedura civile, così come previsto dall'art. 11, 1° comma, del D.P.R. n. 487/1994. La Commissione dichiara, inoltre, che non esistono vincoli di parentela o di affinità entro il IV grado incluso o stato di coniugio tra i componenti della Commissione ed i candidati, né tra i membri della Commissione stessa. La Commissione ai sensi dell'art. 11, 1° comma, del D.P.R. n. 487/1994, considerato il numero dei concorrenti, stabilisce che la procedura concorsuale dovrà terminare entro il 31 Ottobre 2019. Tale termine dovrà essere comunicato ai candidati al momento dell'effettuazione della discussione pubblica.

La Commissione stabilisce inoltre che i candidati verranno esaminati in ordine alfabetico e che la durata della discussione è stabilita in 15 minuti per ciascun candidato.

La Commissione procede quindi alla presa in esame, secondo l'ordine alfabetico dei candidati, dei titoli e del curriculum, delle pubblicazioni e delle eventuali lettere di referenze allegati alla domanda di partecipazione.

Vengono esaminati pertanto, i titoli e i curriculum, le pubblicazioni e le lettere di referenze del candidato Dott.ssa Kurelac Ivana e di seguito quelli degli altri candidati in ordine alfabetico come di seguito riportato:

Dott. Panza Emanuele

Dott. Pippucci Tommaso

Dott.ssa Tricarico Rossella



Ciascun Commissario formula il proprio giudizio individuale in merito al candidato e la Commissione quello collegiale. I giudizi dei singoli commissari e quello collegiale sono allegati al presente verbale quale sua parte integrante (allegato 1).

La Commissione si aggiorna per il giorno 7 Ottobre 2019 alle ore 14.00 presso l'Aula Riunioni del Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche per la discussione pubblica.

Alle ore 13.00 la seduta viene tolta.

Bologna, 7 Ottobre 2019

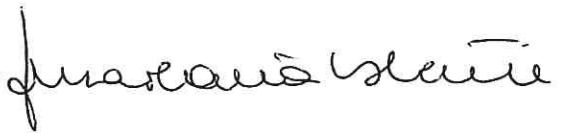


PRESIDENTE Prof. Antonio Amoroso



COMPONENTE Prof.ssa Sandra D'Alfonso

COMPONENTE/SEGRETARIO Prof.ssa Enza Maria Valente



ALLEGATO 1)
Giudizio su titoli, pubblicazioni ed eventuali lettere di referenze

1) CANDIDATO: Dott.ssa Kurelac Ivana

Nata a

Dopo il conseguimento del dottorato in Genetica Umana, la candidata ha svolto la sua attività di ricerca in laboratori italiani ed esteri, quali Molecular Pathology Lab, Breakthrough Breast Cancer Research Centre, Institute for Cancer Research, London, UK; Medical Genetics, DIMEC, University of Bologna; SALK Medical Institute, Salzburg, Austria. Partecipa a numerosi progetti di ricerca, alcuni dei quali come PI e documenta relazioni a convegni, anche come invited speaker. È autrice o coautrice di 37 articoli originali, pienamente coerenti al SSD MED/03, pubblicati su riviste con IF, presenta un HI di 15 con 650 citazioni

giudizi individuali:

Presidente Prof. Antonio Amoroso:

La candidata Dott.ssa Ivan Kurelac ha maturato una valida esperienza di ricerca, testimoniata dalla sua partecipazione a progetti nazionali ed internazionali e da una produzione scientifica molto qualificata.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, ottimo

Commissario Prof.ssa Sandra D'Alfonso:

La candidata Dott.ssa Ivan Kurelac attraverso la documentazione presentata ha dimostrato di aver acquisito una considerevole esperienza di ricerca e competenza delle tematiche affrontate, con numerose pubblicazioni scientifiche e partecipazione a progetti scientifici di elevato livello.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, ottimo

Commissario/Segretario Prof.ssa Enza Maria Valente:

La candidata Dott.ssa Ivan Kurelac ha dimostrato di aver acquisito notevole esperienza di ricerca, come dimostrato dalle numerose pubblicazioni scientifiche e dalla partecipazione a qualificati gruppi di ricerca e a progetti scientifici di elevato livello. Il suo curriculum formativo dimostra grande padronanza delle tematiche di ricerca e autonomia di pensiero.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, ottimo.

giudizio collegiale:

La Candidata Dott.ssa Ivana Kurelac ha svolto una attività di ricerca più che valida, che si è concentrata prevalentemente sul ruolo delle mutazioni del DNA mitocondriale nella suscettibilità ai tumori. La candidata si è anche focalizzata su innovative tecnologie applicate in genetica umana e medica, quali l'editing genomico. Il suo curriculum formativo e di ricerca esprimono il raggiungimento di una ottima maturità scientifica.

Il giudizio complessivo della Commissione è, in relazione alla presente selezione, **ottimo**



2) CANDIDATO: Dott. Panza Emanuele

Nato a

Ha conseguito il Dottorato di Genetica Umana presso l'Università di Torino. La sua formazione si è consolidata in laboratori italiani ed esteri, tra cui:

2009-2013: HHMI Research Associate, University of Utah, SLC, USA

2013-2016: Research Associate, Department of Human Genetics, Mario Capecchi Laboratory University of Utah, Salt Lake City, Utah, USA

2016-present: Assistant Professor, Medical Genetics Unit, Department of Medical and Surgical Sciences, University of Bologna, Italy

Partecipa ad alcuni progetti di ricerca come PI, ed è relatore di comunicazioni a congressi nazionali e internazionali. È autore o coautore di 21 articoli originali pubblicati su riviste con IF, presenta un HI di 12 con 668 citazioni

giudizi individuali:

Presidente Prof. Antonio Amoroso:

Il candidato Dott. Emanuele Panza presenta un curriculum di ricerca molto buono, come dimostra la sua produzione scientifica, la capacità di ottenere finanziamenti e la partecipazione a progetti di ricerca nazionali ed internazionali

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono

Commissario Prof.ssa Sandra D'Alfonso:

Il candidato Dott. Emanuele Panza attraverso la documentazione presentata ha dimostrato di aver acquisito una notevole esperienza di ricerca e conoscenza delle tematiche affrontate, con numerose pubblicazioni scientifiche e partecipazione a progetti scientifici di elevato livello e una lunga attività di ricerca all'estero.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono

Commissario/Segretario Prof.ssa Enza Maria Valente:

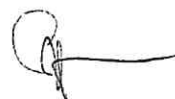
Il candidato Dott. Emanuele Panza ha maturato una rilevante esperienza di ricerca anche in prestigiosi laboratori esteri, ed ha dimostrato autonomia ed originalità progettuale. La sua produzione scientifica appare molto buona.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono.

giudizio collegiale:

Il candidato dottor Emanuele Panza ha maturato una valida esperienza che si è consolidata in un lungo periodo all'estero. Si è interessato dello sviluppo di modelli di malattia nel topo avvalendosi di tecnologie innovative. Il suo interesse si è anche focalizzato sulla neurogenetica. Il percorso formativo e di ricerca risulta molto positivo

Il giudizio complessivo della Commissione è, in relazione alla presente selezione, **molto buono**



3) CANDIDATO: Dott. Pippucci Tommaso

Nato a

Il candidato ha conseguito il titolo di dottore di ricerca in biochimica (curriculum in genomica e post-genomica) nel 2007 e successivamente la specializzazione in genetica medica nel 2012. Ha maturato la sua esperienza di ricerca presso il laboratorio di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Bologna con un periodo di frequenza all'estero presso il Dipartimento INSERM U535 "Génétique épidémiologique et structure des Populations Humaines" (Hôpital Paul Brousse, Villejuif, France. Attualmente dirige il laboratorio di genomica computazionale presso l'Unità di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria S.Orsola-Malpighi di Bologna.

Ha lavorato come collaboratore o coordinatore a diversi progetti competitivi finanziati da Enti nazionali pubblici e privati (Telethon, MIUR, Ministero della Salute).

Ha presentato poster e comunicazioni orali a numerosi convegni nazionali ed internazionali. È coautore di 75 pubblicazioni scientifiche su riviste con IF, ha un h-index di 20 con 1324 citazioni

giudizi individuali:

Presidente Prof. Antonio Amoroso:

Il candidato Dott. Tommaso Pippucci presenta un curriculum di ricerca oltremodo positivo, come dimostra la sua produzione scientifica, la capacità di ottenere finanziamenti e la partecipazione a progetti di ricerca e collaborazioni nazionali ed internazionali

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono

Commissario Prof.ssa Sandra D'Alfonso:

Il candidato Dott. Tommaso Pippucci attraverso la documentazione presentata ha dimostrato di aver acquisito una notevole esperienza di ricerca e conoscenza delle tematiche affrontate, con numerose pubblicazioni scientifiche e partecipazione a progetti scientifici di elevato livello.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono

Commissario/Segretario Prof.ssa Enza Maria Valente:

Il candidato Dott. Tommaso Pippucci ha dimostrato capacità di avviare collaborazioni scientifiche, di attrarre finanziamenti e di sviluppare progetti di ricerca, e presenta una notevole produzione scientifica. Dimostra una grande esperienza di ricerca.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono.

giudizio collegiale:

Il candidato Dott. Tommaso Pippucci ha maturato una valida e consolidata esperienza di ricerca. Si è interessato dell'analisi bioinformatica di dati di Next Generation Sequencing data e dello sviluppo di tools per l'identificazione di mutazioni causative in malattie mendeliane avvalendosi di tecnologie complesse e innovative. Il percorso formativo e di ricerca risulta molto positivo

Il giudizio complessivo della Commissione è, in relazione alla presente selezione, **molto buono**



4) CANDIDATO: Dott.ssa Tricarico Rossella

Nata a

La candidata ha conseguito la specializzazione in genetica medica nel 2007 e successivamente il dottorato di ricerca in genetica molecolare nel 2010. Ha maturato la sua esperienza in prestigiosi laboratori italiani (Lab. di Citogenetica Molecolare, supervisor Prof. Rocchi; Unità di Genetica Medica Università Cattolica di Roma, supervisors Prof. Neri / Prof. Genuardi) ed internazionali (IARC Lione, supervisor Prof. Tavtigian; Fox Chase Cancer Center Philadelphia, supervisors Prof. Bellacosa / Prof. Erica Golemis). È titolare di due brevetti. Ha presentato poster e comunicazioni orali a numerosi convegni nazionali ed internazionali, ricevendo travel awards e premi. È autrice o coautrice di 21 pubblicazioni scientifiche su riviste con IF, ha un h-index di 8 con 387 citazioni.

giudizi individuali:

Presidente Prof. Antonio Amoroso:

La candidata, Dott.ssa Rossella Tricarico, presenta un buon curriculum di ricerca, come dimostra la sua produzione scientifica, la partecipazione a progetti di ricerca nazionali ed internazionali, le numerose relazioni a convegni. Ha conseguito premi per i suoi lavori e documenta anche brevetti. Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono

Commissario Prof.ssa Sandra D'Alfonso:

La documentazione presentata dalla Dott.ssa Rossella Tricarico dimostra che la candidata ha acquisito una rilevante esperienza di ricerca e conoscenza delle tematiche affrontate, con numerose pubblicazioni scientifiche e partecipazione a progetti scientifici di elevato livello e una lunga attività di ricerca all'estero.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono

Commissario/Segretario Prof.ssa Enza Maria Valente:

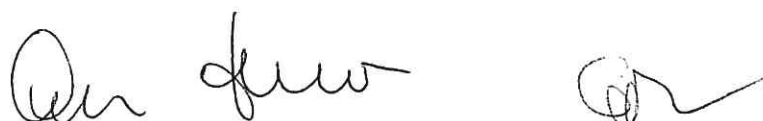
La candidata, Dott.ssa Rossella Tricarico, presenta un curriculum che dimostra una buona produzione scientifica, la partecipazione a progetti di ricerca e l'ottenimento di due brevetti.

Il giudizio è, in relazione alla presente selezione, molto buono.

giudizio collegiale:

La candidata, Dott.ssa Rossella Tricarico, ha maturato una valida esperienza che si è consolidata in un lungo periodo all'estero. Gli interessi scientifici si sono concentrati prevalentemente sui difetti di riparazione del DNA e cancro. È titolare di due brevetti. Il percorso formativo e di ricerca risulta molto positivo.

Il giudizio complessivo della Commissione è, in relazione alla presente selezione, **molto buono**

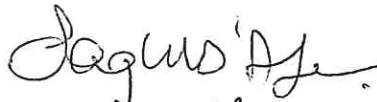


Bologna, 7 Ottobre 2019

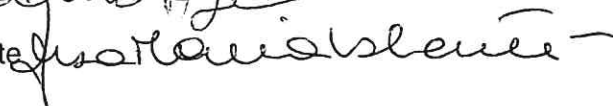
PRESIDENTE Prof. Antonio Amoroso



COMPONENTE Prof.ssa Sandra D'Alfonso



COMPONENTE/SEGRETARIO Prof.ssa Enza Maria Valente



VALUTAZIONE COMPARATIVA PER TITOLI E DISCUSSIONE PUBBLICA PER IL RECLUTAMENTO DI UN POSTO DI RICERCATORE A TEMPO DETERMINATO AI SENSI DELL'ART. 24 COMMA 3 LETTERA B DELLA L. 240/2010 (SENIOR), EMANATO CON D.D. REP 4157 PROT. 108912 DEL 20/05/2019 E IL CUI AVVISO È STATO PUBBLICATO SULLA G.U. - 4° SERIE SPECIALE - N. 40 DEL 21/05/2019

Verbale della III adunanza

Il giorno 7 ottobre 2019, alle ore 14.00 presso l'Aula Riunioni del Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche dell'Università di Bologna sita in Padiglione 11 Policlinico S. Orsola-Malpighi, Piano terra, si riunisce in terza adunanza la Commissione giudicatrice della valutazione comparativa per il reclutamento di un ricercatore con rapporto di lavoro a tempo determinato della durata di tre anni, per la discussione pubblica coi candidati dei titoli e delle pubblicazioni valutabili allegati alle domande di partecipazione.

Sono presenti i seguenti membri della Commissione giudicatrice, nominata con D.D. REP. 5889 PROT. 159756 del 19/07/2019:

- Presidente: Prof. Antonio Amoroso – Professore Ordinario presso l'Università di Torino.
- Componente con funzioni di Segretario: Prof.ssa Enza Maria Valente – Professore Ordinario presso l'Università di Pavia;
- Componente: Prof.ssa Sandra D'Alfonso – Professore Ordinario presso l'Università del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro".

Il Presidente accerta che all'esterno della sede di esame e nel corridoio di accesso all'aula siano stati affissi i cartelli concernenti l'ubicazione della stessa; accerta altresì che tutto il materiale relativo sia già stato disposto nell'aula.

La Commissione richiama l'iter definito dalla stessa nel corso della I° adunanza per lo svolgimento della discussione e quanto previsto dal bando di concorso in merito alla medesima. La discussione pubblica si svolgerà in lingua italiana, e verterà sull'esame dei titoli e della produzione scientifica e nella prova orale di accertamento della conoscenza della lingua inglese.

Alle ore 14.15 la Commissione procede all'appello dei candidati, in seduta pubblica e constata la presenza dei candidati:

- 1) Dott. KURELAC Ivana
- 2) Dott. PANZA Emanuele
- 3) Dott. PIPPUCCI Tommaso
- 4) Dott. TRICARICO Rossella

di cui viene accertata l'identità personale.

La Commissione, ai sensi dell'art. 11, 1° comma, del D.P.R. 487/1994, rende pubblico il termine del procedimento concorsuale e comunica che dovrà concludersi entro il 31 ottobre 2019.

I candidati sono esaminati in ordine alfabetico, come stabilito nella seduta preliminare.

Alle ore 14.30 inizia la discussione in pubblica seduta.

Viene chiamato il candidato Dott. KURELAC Ivana

Si affrontano con il candidato i seguenti argomenti nell'ambito dei titoli e delle pubblicazioni presentate:

Mutazioni mitocondriali e loro ruolo nel cancro
Tecniche di gene editing

Viene, quindi, accertata la conoscenza della lingua con la lettura e commento della pagina 21 del testo scelto (Am J Hum Genet volume 104 nr. 1, gennaio 2019).



Al termine della discussione il candidato lascia l'aula e la Commissione passa all'attribuzione dei punteggi ai titoli e alle pubblicazioni secondo i criteri stabiliti nella 1° adunanza.

Vengono attribuiti per i titoli complessivi punti 28.5/40, di cui:

- Dottorato di ricerca o equipollenti, conseguito in Italia o all'estero: punti 10
- Eventuale didattica a livello universitario in Italia o all'Estero: punti 0.2
- Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri: punti 10
- Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi: punti 5
- Titolarità di brevetti: punti 0
- Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali: punti 3
- Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca: punti 0.3

Vengono altresì attribuiti alle pubblicazioni complessivi punti 35.7/60, di cui:

1. Gasparre G, Kurelac I, Capristo M, Iommarini L, Ghelli A, Ceccarelli C, Nicoletti G, Nanni P, De Giovanni C, Scotlandi K, Betts CM, Carelli V, Lollini PL, Romeo G, Rugolo M, Porcelli AM. A mutation threshold distinguishes the antitumorigenic effects of the mitochondrial gene MTND1, an oncojanus function. *Cancer Res.* 2011 Oct 1;71(19):6220-9. - Punti 1.6
2. Gasparre G, Iommarini L, Porcelli AM, Lang M, Ferri GG, Kurelac I, Zuntini R, Mariani E, Pennisi LF, Pasquini E, Pasquinelli G, Ghelli A, Bonora E, Ceccarelli C, Rugolo M, Salfi N, Romeo G, Carelli V. An inherited mitochondrial DNA disruptive mutation shifts to homoplasmy in oncocytic tumor cells. *Hum Mutat.* 2009 Mar;30(3):391-6. - Punti 1.5
3. Geyer FC, de Biase D, Lambros MB, Ragazzi M, Lopez-Garcia MA, Natrajan R, Mackay A, Kurelac I, Gasparre G, Ashworth A, Eusebi V, Reis-Filho JS, Tallini G. Genomic profiling of mitochondrion-rich breast carcinoma: chromosomal changes may be relevant for mitochondria accumulation and tumour biology. *Breast Cancer Res Treat.* 2012 Feb;132(1):15-28. - Punti 1.5
4. Girolimetti G, Guerra F, Iommarini L, Kurelac I, Vergara D, Maffia M, Vidone M, Amato LB, Leone G, Dusi S, Tiranti V, Perrone AM, Bucci C, Porcelli AM, Gasparre G: Platinum-induced mitochondrial DNA mutations confer lower sensitivity to paclitaxel by impairing tubulin cytoskeletal organization. *Hum Mol Genet.* 2017 Aug 1;26(15):2961-2974. - Punti 1.5
5. Girolimetti G, De Iaco P, Procaccini M, Panzacchi R, Kurelac I, Amato LB, Dondi G, Caprara G, Ceccarelli C, Santini D, Porcelli AM, Perrone AM, Gasparre G: Mitochondrial DNA sequencing demonstrates clonality of peritoneal implants of borderline ovarian tumors. *Mol Cancer.* 2017 Feb 27;16(1):47. - Punti 1.9
6. Guerra F, Kurelac I*, Magini P, Cormio A, Santini D, Ceccarelli C, Gasparre G. Mitochondrial DNA genotyping reveals synchronous nature of simultaneously detected endometrial and ovarian cancers. *Gynecol Oncol.* 2011 Aug;122(2):457-8. – Punti 2.1
7. Guerra F, Kurelac I, Cormio A, Zuntini R, Amato LB, Ceccarelli C, Santini D, Cormio G, Fracasso F, Selvaggi L, Resta L, Attimonelli M, Gadaleta MN, Gasparre G. Placing mitochondrial DNA mutations within the progression model of type I endometrial carcinoma. *Hum Mol Genet.* 2011 Jun 15;20(12):2394-405. – Punti 1.5
8. Guerra F, Perrone AM, Kurelac I, Santini D, Ceccarelli C, Cricca M, Zamagni C, De Iaco P, Gasparre G. Mitochondrial DNA mutation in serous ovarian cancer: implications for mitochondria-coded genes in chemoresistance. *J Clin Oncol.* 2012 Dec 20;30(36):e373-8. – Punti 2.3
9. Guerra F, Girolimetti G, Perrone AM, Procaccini M, Kurelac I, Ceccarelli C, De Biase D, Caprara G, Zamagni C, De Iaco P, Santini D, Gasparre G. Mitochondrial DNA genotyping efficiently reveals clonality of synchronous endometrial and ovarian cancers. *Mod Pathol.* 2014 Mar 14. [Epub ahead of print] – Punti 1.6
10. Iommarini L, Kurelac I, Capristo M, Calvaruso MA, Giorgio V, Bergamini C, Ghelli A, Nanni P, De Giovanni C, Carelli V, Fato R, Lollini PL, Rugolo M, Gasparre G, Porcelli AM. Different mtDNA mutations modify tumor progression in dependence of the degree of respiratory complex I impairment. *Hum Mol Genet.* 2014 Mar 15;23(6):1453-66. – Punti 1.5



11. Iommarini L, Ghelli A, Leone G, Tropeano CV, Kurelac I, Amato LB, Gasparre G, Porcelli AM: Mild phenotypes and proper supercomplex assembly in human cells carrying the homoplasmic m.15557G > A mutation in cytochrome b gene. *Hum Mutat.* 2017 Oct 1. 4.453 – Punti 1.7
12. Iommarini L, Porcelli AM, Gasparre G, Kurelac I. Non-Canonical Mechanisms Regulating Hypoxia-Inducible Factor 1 Alpha in Cancer. *Front Oncol.* 2017 Nov 27;7:286. Review. Punti 1.7
13. Kurelac IŞ, Biase D*, Calabrese C, Ceccarelli C, Ng CKY, Lim R, MacKay A, Weigelt B, Porcelli AM, Reis-Filho JS, Tallini G and Gasparre G: High-resolution genomic profiling of thyroid lesions uncovers preferential copy number gains affecting mitochondrial biogenesis loci in the oncocytic variants. *AJCR0007149*, received 2-16-2015, accepted 6-8-2015. – Punti 2.1
14. Kurelac I, Lang M, Zuntini R, Calabrese C, Simone D, Vicario S, Santamaria M, Attimonelli M, Romeo G, Gasparre G. Searching for a needle in the haystack: comparing six methods to evaluate heteroplasmy in difficult sequence context. *Biotechnol Adv.* 2012 Jan-Feb;30(1):363-71. – Punti 2.5
15. Kurelac I, MacKay A, Lambros MB, Di Cesare E, Cenacchi G, Ceccarelli C, Morra I, Melcarne A, Morandi L, Calabrese FM, Attimonelli M, Tallini G, Reis-Filho JS, Gasparre G. Somatic complex I disruptive mitochondrial DNA mutations are modifiers of tumorigenesis that correlate with low genomic instability in pituitary adenomas. *Hum Mol Genet.* 2013 Jan 15;22(2):226-38. – Punti 2.1
16. Kurelac I, Iommarini L, Vatrinet R, Amato LB, De Luise M, Leone G, Girolimetti G, Umesh Ganesh N, Bridgeman VL, Ombrato L, Columbaro M, Ragazzi M, Gibellini L, Sollazzo M, Feichtinger RG, Vidali S, Baldassarre M, Foriel S, Vidone M, Cossarizza A, Grifoni D, Kofler B, Malanchi I, Porcelli AM, Gasparre G. Inducing cancer indolence by targeting mitochondrial Complex I is potentiated by blocking macrophage-mediated adaptive responses. *Nat Commun.* 2019 Feb 22;10(1):903. – Punti 2.3
17. Pradella LM, Lang M, Kurelac I, Mariani E, Guerra F, Zuntini R, Tallini G, MacKay A, Reis-Filho JS, Seri M, Turchetti D, Gasparre G. Where Birt-Hogg-Dubé meets Cowden syndrome: mirrored genetic defects in two cases of sindromi oncocytic tumours. *Eur J Hum Genet.* 2013 Oct;21(10):1169-72. – Punti 1.5
18. Sansone P, Savini C, Kurelac I, Chang Q, Amato LB, Strillacci A, Stepanova A, Iommarini L, Mastroleo C, Daly L, Galkin A, Thakur BK, Soplop N, Uryu K, Hoshinob A, Norton L, Bonafé M, Cricca M, Gasparre G, Lyden D, and Bromberg J: Packaging and transfer of mitochondrial DNA via exosomes regulate escape from dormancy in hormonal therapy-resistant breast cancer. *PNAS* 2017; published ahead of print October 11, 2017. – Punti 1.4
19. Kurelac IŞ, Ganesh NU, Iorio M, Porcelli AM, Gasparre G. The multifaceted effects of metformin on tumor microenvironment. *Semin Cell Dev Biol.* 2019 May 12. pii: S1084-9521(19)30077-1. Review. – punti 1.7
20. Vidone M, Alessandrini F, Marucci G, Farnedi A, de Biase D, Ricceri F, Calabrese C, Kurelac I, Porcelli AM, Cricca M, Gasparre G. Evidence of association of human papillomavirus with prognosis worsening in glioblastoma multiforme. *Neuro Oncol.* 2014 Jan;16(2):298-302. – punti 1.7

Per la consistenza l'intensità e la continuità temporale della produzione scientifica: punti 5.

Il punteggio complessivo ottenuto dal candidato è di punti 69.2/100.

Prova di conoscenza della lingua inglese: giudizio sintetico: ottimo

La Commissione procede immediatamente ad esprimere il giudizio collegiale sul candidato:

Dott. KURELAC Ivana – (giudizio collegiale)

La Candidata discute in maniera eccellente l'attività di ricerca svolta, che si è concentrata prevalentemente sul ruolo delle mutazioni del DNA mitocondriale nella suscettibilità ai tumori. La candidata si è anche focalizzata su innovative tecnologie applicate in genetica umana e medica, quali l'editing genomico. A questo si abbina un curriculum formativo e di ricerca più che valido. Il giudizio complessivo sulla candidata è ottimo

Viene chiamato il candidato Dott. PANZA Emanuele



Si affrontano con il candidato i seguenti argomenti nell'ambito dei titoli e delle pubblicazioni presentate:

Sviluppo di modelli murini per il Sarcoma di Ewing
Meccanismi patogenetici nella SPG4 e nella SPG9
Variabilità fenotipica associata a mutazioni dominanti e recessive nello stesso gene

Viene accertata la conoscenza della lingua inglese con la lettura e commento della pagina 112 del testo scelto (Am J Hum Genet volume 104 nr. 1, gennaio 2019).

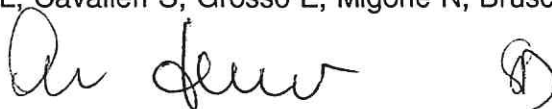
Al termine della discussione pubblica, il candidato lascia l'aula e la Commissione passa all'attribuzione dei punteggi ai titoli e alle pubblicazioni secondo i criteri stabiliti nella 1° adunanza.

Vengono attribuiti per i titoli complessivi punti 26/40, di cui:

- Dottorato di ricerca o equipollenti, conseguito in Italia o all'estero: punti 10
- Eventuale didattica a livello universitario in Italia o all'Estero: punti 0
- Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri: punti 10
- Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi: punti 3
- Titolarità di brevetti: punti 0
- Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali: punti 3
- Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca: punti 0

Vengono altresì attribuiti alle pubblicazioni complessivi punti 34.8/60, di cui:

1. Magini P, Marco-Marin C, Escamilla JM, Martinelli D, Dionisi Vici C, Faravelli F, Forzano F, Seri M, Rubio V, Panza E. "P5CS expression study in a new family with ALDH18A1-associated hereditary spastic paraplegia SPG9". *Annals of Clinical and Translational Neurology* Accepted 29 May 2019. – Punti 2.1
2. Dugan SL, Panza E, Openshaw A, Botto LD, Camacho JA, Toydemir RM. "Delineation of the 9q31 Microdeletion Syndrome: Genomic Microarray Characterization of Two Patients with Overlapping Deletions". *American Journal Of Medical Genetics Part A*. 2018. 176A: 2901-2906 – Punti 1.5
3. Graziano C, Carone S, Panza E, Marino F, Romeo G, Pession A, Seri M. "Association of hereditary thrombocythemia and terminal limb defects in a family with a mutation in the thrombopoietin gene". *Blood*. 2009 Aug 20;114(8):1655-7. – Punti 2.2
4. Panza E, Escamilla JM, Marco-Marin C, Gougeard N, De Michele G, Brescia Morra V, Liguori R, Salviati L, Donati MA, Ravazzolo R, Davies S, Hurst J, Bordo D, Rubio V, Seri M. "ALDH18A1 gene mutations cause dominant spastic paraplegia SPG9: loss of function effect and plausibility of a dominant negative mechanism". *Brain*. 2016 Jan;139(Pt 1):e3. – Punti 2.5
5. Pecci A, Panza E, De Rocco D, Nuria Pujol-Moix, Giroto G, Podda L, Paparo C, Bozzi V, Pastore A, Balduini CL, Seri M, Savoia A. "MYH9 related disease: four novel mutations of the tail domain of myosin-9 correlating with a mild phenotype". *Eur J Haematol*. 2010 Apr;84(4):291-7. – Punti 1.3
6. Deglincerti A, De Giorgio R, Cefle K, Devoto M, Pippucci T, Castegnaro G, Panza E, Barbara G, Cogliandro RF, Mungan Z, Palanduz S, Corinaldesi R, Romeo G, Seri M, Stanghellini V. "A novel locus for syndromic chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction maps to chromosome 8q23-24". *Eur J Hum Genet*. 2007 Aug;15(8):889-97. – Punti 1.5
7. Pippucci T, Panza E, Pompili E, Donadio V, Borreca A, Babalini C, Patrono C, Zuntini R, Kawarai T, Bernardi G, Liguori R, Romeo G, Montagna P, Orlacchio A, Seri M. "Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum: a novel splice site mutation in the SPG11 gene and further evidence for genetic heterogeneity". *Eur J Neurol*. 2009 Jan; 16(1):121-6. – Punti 1.5
8. Brussino A, Vaula G, Cagnoli C, Panza E, Seri M, Di Gregorio E, Scappaticci S, Camanini S, Daniele D, Bradac BG, Pinessi L, Cavalieri S, Grosso E, Migone N, Brusco A. "A family



- with autosomal dominant leukodystrophy linked to 5q23.2-q23.3 without LMNB1 mutations". *Eur J Neurol.* 2010 Apr;17(4):541-9. – Punti 1.5
9. Ferrero Gb, Baldassarre G, Panza E, Valenzise M, Pippucci T, Mussa A, Pepe E, Seri M, Silengo MC. "A heritable cause of cleft lip and palate - Van der Woude syndrome caused by a novel IRF6 mutation. Review of the literature and of the differential diagnosis". *Eur J Pediatr.* 2010 Feb;169(2):223-8. – Punti 1.5
 10. Panza E, Pippucci T, Cusano R, Lo Nigro C, Pradella L, Contardi S, Rouleau GA, Stevanin G, Ravazzolo R, Liguori R, Montagna P, Romeo G, Seri M. "Refinement of the SPG9 locus on chromosome 10q23.3-24.2 and exclusion of candidate genes." *Eur J Neurol.* 2008 May; 15(5):520-4. – 2.1
 11. Panza E, Martinelli D, Magini P, Dionisi Vici C, Seri M. "Hereditary spastic paraplegia is a common phenotypic finding in ARG1 Deficiency, P5CS deficiency and HHH syndrome: three inborn errors of metabolism caused by alteration of an interconnected pathway of glutamate and urea cycle metabolism". *Frontiers in Neurology* 2019 Feb 22;10:131. eCollection 2019. Review – Punti 1.7
 12. Longo L, Panza E, Schena F, Seri M, Devoto M, Romeo G, Tonini GP and Perri P. "Genetic Predisposition to Familial Neuroblastoma: Identification of Two Novel Genomic Regions at 2p and 12p". *Hum Hered* 2007 Feb 22; 63(3-4):205-211. – Punti 1.4
 13. Pecci A, Panza E, Pujol-Moix N, Klersy C, Di Bari F, Bozzi V, Gresele P, Lethagen S, Fabris F, Dufour C, Granata A, Doubek M, Pecoraro C, Koivisto PA, Molinas FC, Iolascon A, Alvisi P, Schwabe D, De Candia E, Rocca B, Russo U, Ramenghi U, Noris P, Seri M, Balduini CL, Savoia A. "The position of NMMHC-IIA mutations predicts the natural history of MYH9-related disease". *Hum Mutat.* 2008 Mar;29(3):409-17. – Punti 1.5
 14. Panza E, Gimelli G, Passalacqua M, Cohen A, Gimelli S, Giglio S, Ghezzi C, Sparatore B, Heye B, Zuffardi O, Rugarli E, Meitinger T, Romeo G, Ravazzolo R, Seri M. "The breakpoint identified in a balanced de novo translocation t(7;9)(p14.1;q31.3) disrupts the A-kinase (PRKA) anchor protein 2 gene (AKAP2) on chromosome 9 in a patient with Kallmann syndrome and bone anomalies". *Int J Mol Med* 2007 Mar; 19(3):429-35. – Punti 1.9
 15. Seri M, Pecci A, Di Bari F, Cusano R, Savino M, Panza E, Nigro A, Noris P, Gangarossa S, Rocca B, Gresele P, Bizzaro N, Malatesta P, Koivisto PA, Longo I, Musso R, Pecoraro C, Iolascon A, Magrini U, Soriano JR, Renieri A, Ghiggeri GM, Ravazzolo R, Balduini CL, Savoia A. "MYH9-Related Disease: May-Hegglin Anomaly, Sebastian Syndrome, Fechtner Syndrome, and Epstein Syndrome Are not Distinct Entities but Represent a Variable Expression of a Single Illness". *Medicine (Baltimore)* 2003 May; 82(3):203-15 – Punti 1.3
 16. Knowles C, Lindberg G, Panza E, De Giorgio R. "New perspectives in the diagnosis and management of adult enteric neuropathies." *Nat Rev Gastroenterol Hepatol.* 2013 Apr;10(4):206-18. Review – Punti 2.1
 17. Panza E, Marini M, Pecci A, Giacomelli F, Bozzi V, Seri M, Balduini C, Ravazzolo R. "Transfection of the mutant MYH9 cDNA reproduces the most typical cellular phenotype of MYH9-related disease in different cell lines". *Pathogenetics* 2008 Dec 1; 1(1):5. – Punti 1.7
 18. Panza E, Knowles CH, Graziano C, Thapar N, Burns AJ, Seri M, Stanghellini V, De Giorgio R. "Genetics of human enteric neuropathies." *Prog Neurobiol.* 2012 Jan 14;96(2):176-189. Review – Punti 2.3
 19. Savoia A, De Rocco D, Panza E, Bozzi V, Scandellari R, Loffredo G, Mumford A, Heller PG, Noris P, De Groot MR, Giani M, Freddi P, Scognamiglio F, Riondino S, Pujol-Moix N, Fabris F, Seri M, Balduini CL, Pecci A. "MYH9-related disease (MYH9-RD): neutrophil inclusions of myosin-9 as a pathognomonic sign of the disorder". *Thromb Haemost.* 2010 Mar 31;103(4):826-32. – Punti 1.5
 20. Pecci A, Buoizzi V, Panza E, Barozzi S, Tira ME, Seri M, and Balduini CL. "Mutations responsible for MYH9-related thrombocytopenia impair SDF-1-driven migration of megakaryoblastic cells on type I collagen." *Thromb Haemost.* 2011 Aug 11;106(4). – Punti 1.7

Per la consistenza l'intensità e la continuità temporale della produzione scientifica: punti 5

Il punteggio complessivo ottenuto dal candidato è di punti: 65.8/100

Prova di conoscenza della lingua inglese: giudizio sintetico: ottimo

The image shows a handwritten signature in black ink, which appears to be 'De Rocco' followed by a small circular mark or initial.

La Commissione procede immediatamente ad esprimere il giudizio collegiale sul candidato:

Dott. PANZA Emanuele – giudizio collegiale

Il dottor Panza discute in maniera molto valida la propria esperienza maturata con un lungo periodo all'estero, dove si è impegnata nello sviluppo di modelli di malattia nel topo avvalendosi di tecnologie innovative. Complessivamente, il percorso formativo e di ricerca del Candidato è valutato in maniera molto positiva

Viene chiamato il candidato Dott. PIPPUCCI Tommaso

Si affrontano con il candidato i seguenti argomenti nell'ambito dei titoli e delle pubblicazioni presentate:

Identificazione di nuovi geni causativi di malattie rare del neurosviluppo
Genomica delle epilessie

Viene accertata la conoscenza della lingua inglese con la lettura e commento della pagina 55 del testo scelto (Am J Hum Genet volume 104 nr. 1, gennaio 2019).

Al termine della discussione pubblica, il candidato lascia l'aula e la Commissione passa all'attribuzione dei punteggi ai titoli e alle pubblicazioni secondo i criteri stabiliti nella 1° adunanza.

Vengono attribuiti per i titoli complessivi punti 23/40, di cui:

- Dottorato di ricerca o equipollenti, conseguito in Italia o all'estero: punti 10
- Eventuale didattica a livello universitario in Italia o all'Estero: punti 0.4
- Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri: punti 5
- Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi: punti 4.5
- Titolarità di brevetti: punti 0
- Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali: punti 2.9
- Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca: punti 0.2

Vengono altresì attribuiti alle pubblicazioni complessivi punti 37.2/60, di cui:

1. Baldassari S, Licchetta L, Tinuper P, Bisulli F, Pippucci T. GATOR1 complex: the common genetic actor in focal epilepsies. *Journal of Medical Genetics*. 2016 Aug;53(8):503-10. – Punti 1.9
2. Ciavarella M, Miccoli S, Prossomariti A, Pippucci T, Bonora E, Buscherini F, Palombo F, Zuntini R, Balbi T, Ceccarelli C, Bazzoli F, Ricciardiello L, Turchetti D, Piazzini G. Somatic APC mosaicism and oligogenic inheritance in genetically unsolved colorectal adenomatous polyposis patients. *Eur J Hum Genet*. 2018 Mar;26(3):387-395. – Punti 1.5
3. D'Aurizio R, Pippucci T, Tattini L, Giusti B, Pellegrini M; Magi A. Enhanced copy number variants detection from whole-exome sequencing data using EXCAVATOR2. *Nucleic Acids Research* 2016 Nov 16;44(20):e154. – Punti 2.1
4. Garone C*, Pippucci T*, Cordelli DM, Zuntini R, Castegnaro G, Marconi C, Graziano C, Marchiani V, Verrotti A, Seri M, Franzoni E. FA2H related disorders: a novel c.270+3A>T splice site mutation leads to a complex neurodegenerative phenotype. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2011 Oct;53(10):958-61 – Punti 2.1
5. Gueneau L, Fish RJ, Shamseldin HE, Voisin N, Tran Mau-Them F, Preiksaitiene E, Monroe GR, Lai A, Putoux A, Allias F, Ambusaidi Q, Ambrozaityte L, Cimbalistienė L, Delafontaine J, Guex N, Hashem M, Kurdi W, Jamuar SS, Ying LJ, Bonnard C, Pippucci T, Pradervand S, Roechert B, van Hasselt PM, Wiederkehr M, Wright CF; DDD Study, Xenarios I, van Haaften G, Shaw-Smith C, Schindewolf EM, Neerman-Arbez M, Sanlaville D, Lesca G, Guibaud L, Reversade B, Chelly J, Kučinskas V, Alkuraya FS, Raymond A. KIAA1109 Variants Are Associated with a Severe Disorder of Brain Development and Arthrogyrosis. *Am J Hum Genet*. 2018 Jan 4;102(1):116-132. – Punti 1.6
6. Harel T, Yoon WH, Garone C, Gu S, Coban-Akdemir Z, Eldomery MK, Posey JE, Jhangiani SN, Rosenfeld JA, Cho MT, Fox S, Withers M, Brooks SM, Chiang T, Duraine L, Erdin S,

- Yuan B, Shao Y, Moussallem E, Lamperti C, Donati MA, Smith JD, McLaughlin HM, Eng CM, Walkiewicz M, Xia F, Pippucci T, Magini P, Seri M, Zeviani M, Hirano M, Hunter J, Srouf M, Zanigni S, Lewis RA, Muzny DM, Lotze TE, Boerwinkle E, Baylor-Hopkins Center for Mendelian Genomics, University of Washington Center for Mendelian Genomics, Gibbs RA, Hickey SE, Graham BH, Yang Y, Buhas D, Martin DM, Potocki L, Graziano C, Bellen HJ, Lupski JR. Recurrent de novo and biallelic variation of ATAD3A, encoding a mitochondrial membrane protein, results in distinct neurological syndromes. *American Journal of Human Genetics*. 2016 Oct 6;99(4):831-845. – Puntì 1.6
7. Magi A, Tattini L, Pippucci T, Benelli M. Read Count approach for DNA copy number variants detection. *Bioinformatics*, 2012 Feb; 15;28(4):470-8. – Puntì 1.7
 8. Magi A, Pippucci T, Sidore C. XCAVATOR: accurate detection and genotyping of copy number variants from second and third generation whole-genome sequencing experiments. *BMC Genomics*. 2017 Sep 21;18(1):747. – Puntì 1.7
 9. Magini P*, Pippucci T*, Tsai I*, Coppola S, Stellaci E, Bartoletti-Stella A, Turchetti D, Graziano C, Cenacchi C, Neri I, Cordelli DM, Marchiani V, Bergamaschi R, Gasparre G, Neri G, Mazzanti L, Patrizi A, Franzoni E, Romeo G, Bordo D, Tartaglia M, Katsanis N, Seri M. A mutation in PAK3 with a dual molecular effect desregulates the RAS/MAPK pathway and drives an X-linked syndromic phenotype. *Human Molecular Genetics*. 2014 Jul 1;23(13):3607-17. – Puntì 2.1
 10. Negri G, Magini P, Milani D, Colapietro P, Rusconi D, Scarano E, Bonati MT, Priolo M, Crippa M, Mazzanti L, Wischmeijer A, Taburrino F, Pippucci T, Finelli P, Larizza L, Gervasini C. From Whole Gene Deletion to Point Mutations of EP300 Positive Rubinstein-Taybi Patients: New Insights into the Mutational Spectrum and Peculiar Clinical Hallmarks. *Human Mutation*. 2016 Feb;37(2):175-83. – Puntì 1.5
 11. Palombo F, Al-Wardy N, Gneccchi Ruscone GA, Oppo M, Al Kindi MN, Angius A, Al Lamki K, Giroto G, Giangregorio T, Benelli M, Magi A, Seri M, Gasparini P, Cucca F, Sazzini M, Al Khabori M, Pippucci T§, Romeo G. A novel founder MYO15A frameshift duplication is the major cause of Genetic Hearing Loss in Oman. *Journal of Human Genetics* 2017 Feb;62(2):259-264. – Puntì 2.1
 12. Pippucci T*, Licchetta L*, Baldassari S, Marconi C, De Luise M, Myers C, Nardi E, Provini F, Cameli C, Minardi R, Bacchelli E, Giordano L, Cricchiutti G, d'Orsi G, Seri M, Gasparre G, Mefford HC, Tinuper P, Bisulli F; Collaborative Group of Italian League Against Epilepsy (LICE) Genetic Commission. Contribution of ultrarare variants in mTOR pathway genes to sporadic focal epilepsies. *Ann Clin Transl Neurol*. 2019 Feb 25;6(3):475-485. – Puntì 2.1
 13. Pippucci T, Savoia A, Perrotta S, Pujol-Moix N, Noris P, Castegnaro G, Pecci A, Gnan C, Punzo F, Marconi C, Gherardi S, Loffredo G, De Rocco D, Scianguetta S, Barozzi S, Magini P, Bozzi V, Dezzani L, Di Stazio M, Ferraro M, Perini G, Seri M, Balduini CL. Mutations in the 5'UTR of the ankirin repeat domain 26 gene (ANKRD26) cause an autosomal dominant form of inherited thrombocytopenia (THC2). *American Journal of Human Genetics*, 2011 Jan 7;88(1):115-20. – Puntì 2.2
 14. Pippucci T*, Maresca A*, Magini P, Cenacchi G, Donadio V, Palombo F, Papa V, Incensi A, Gasparre G, Valentino ML, Preziuso C, Pisano A, Ragno M, Liguori R, Giordano C, Tonon C, Lodi R, Parmeggiani A, Carelli V, Seri M. Homozygous NOTCH3 null mutation and impaired NOTCH3 signaling in recessive early-onset arteriopathy and cavitating leukoencephalopathy. *EMBO Mol Med*. 2015 Apr 13;7(6):848-58. – Puntì 2.5
 15. Pippucci T§, Panza E, Pompili E, Donadio V, Borreca A, Dionisi L, Moschella V, Bernardi G, Liguori R, Romeo G, Montagna P, Orlacchio A, Seri M. Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum: a novel mutation in the SPG11 gene and further evidence for genetic heterogeneity. *European Journal of Neurology*, 2009 Jan;16(1):121-6. – Puntì 2.1
 16. Pippucci T§, Benelli M, Magi A, Martelli PL, Magini M, Torricelli F, Casadio R, Seri M, Romeo G. EX-HOM (EXome-HOMOzygosity): a proof of principle. *Human Heredity*, 2011 Aug 18;72(1):45-53. – Puntì 1.8
 17. Pippucci T, Parmeggiani A, Palombo F, Maresca A, Angius A, Crisponi L, Cucca F, Liguori R, Valentino ML, Seri M, Carelli V. A novel null homozygous mutation confirms CACNA2D2



as a gene mutated in epileptic encephalopathy. PLOS One. 2013 Dec 16;8(12):e82154. – Punti 1.9

18. Ricos MG, Hodgson BL*, Pippucci T*, Saidin A, Sze Ong Y, Heron SE, Licchetta L, Bisulli F, Bayly MA, Hughes J, Baldassari S, Palombo F; Epilepsy Electroclinical Study Group, Santucci M, Meletti S, Berkovic SF, Rubboli G, Thomas PQ, Scheffer IE, Tinuper P, Geoghegan J, Schreiber AW, Dibbens LM. Mutations in the mTOR pathway regulators NPRL2 and NPRL3 cause focal epilepsy. Annals of Neurology. 2016 Jan;79(1):120-31. – Punti 1.6

19. Zawerton A, Yao B, Yeager JP, Pippucci T, Haseeb A, Smith JD, Wischmann L, Kühl SJ, Dean JCS, Pilz DT, Holder SE; Deciphering Developmental Disorders Study; University of Washington Center for Mendelian Genomics, McNeill A, Graziano C, Lefebvre V. De Novo SOX4 Variants Cause a Neurodevelopmental Disease Associated with Mild Dysmorphism. Am J Hum Genet. 2019 Feb 7;104(2):246-259. – punti 1.6

20. Zuntini R, Cortesi L, Calistri D, Pippucci T, Luigi Martelli P, Casadio R, Capizzi E, Santini D, Miccoli S, Medici V, Danesi R, Marchi I, Zampiga V, Fiorentino M, Ferrari S, Turchetti D. BRCA1 p.His1673del is a pathogenic mutation associated with a predominant ovarian cancer phenotype Oncotarget. 2017 Apr 4;8(14):22640-22648. – Punti 1.5

Per la consistenza l'intensità e la continuità temporale della produzione scientifica: punti 6

Il punteggio complessivo ottenuto dal candidato è di punti 66.2/100.

Prova di conoscenza della lingua inglese: giudizio sintetico: ottimo

La Commissione procede immediatamente ad esprimere il giudizio collegiale sul candidato:

Dott. PIPPUCCI Tommaso – giudizio collegiale

Le qualità scientifiche del Candidato sono emerse in maniera evidente nel corso della discussione dei titoli e delle sue esperienze di ricerca. In particolare risultano numerosi gli interessi scientifici su cui il candidato si è concentrato, in particolare nell'identificazione di geni malattie applicando le nuove tecniche omiche. Complessivamente la Commissione esprime un giudizio oltremodo positivo

Viene chiamato il candidato Dott.ssa TRICARICO Rossella

Si affrontano con il candidato i seguenti argomenti nell'ambito dei titoli e delle pubblicazioni presentate:

Geni del mismatch repair e ruolo nel cancro

Effetti epigenetici di imprinting transgenerazionale

Viene accertata la conoscenza della lingua inglese con la lettura e commento della pagina 157 del testo scelto (Am J Hum Genet volume 104 nr. 1, gennaio 2019).

Al termine della discussione pubblica, il candidato lascia l'aula e la Commissione passa all'attribuzione dei punteggi ai titoli e alle pubblicazioni secondo i criteri stabiliti nella 1° adunanza.

Vengono attribuiti per i titoli complessivi punti 27.9/40, di cui:

- Dottorato di ricerca o equipollenti, conseguito in Italia o all'estero: punti 10
- Eventuale didattica a livello universitario in Italia o all'Estero: punti 0.4
- Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri: punti 10
- Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi: punti 1.5
- Titolarità di brevetti: punti 2.0
- Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali: punti 2.4
- Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca: punti 1.6

Vengono altresì attribuiti alle pubblicazioni complessivi punti 34.6/60, di cui:

1. Roncari B, Pedroni M, Maffei S, Di Gregorio C, Ponti G, Scarselli A, Losi L, Benatti P, Roncucci L, De Gaetani C, Camellini L, Lucci-Cordisco E, Tricarico R, Genuardi M, Ponz

- de Leon M. Frequency of constitutional MSH6 mutations in a consecutive series of families with clinical suspicion of HNPCC. *Clin Genet.* 2007 Sep;72(3):230-7. – Punti 1.5
2. Tricarico R, Bet P, Ciambotti B, Di Gregorio C, Gatteschi B, Gismondi V, Toschi B, Tonelli F, Varesco L, Genuardi M. Endometrial cancer and somatic G>T KRAS transversion in patients with constitutional MUTYH biallelic mutations. *Cancer Lett.* 2009 Feb 18;274(2):266-70. – Punti 2.2
 3. Gököz O, Presenti L, Gambacorta G, Zolfanelli F, Tricarico R, Nistri R, Baroni G, Bianchi S, Massi D. Skin-type adnexal tumor with trichoblastic germinative differentiation in the breast: a case report. *Int J Surg Pathol.* 2011 Aug;19(4):527-33. – Punti 1.0
 4. Tricarico R, Crucianelli F, Alvau A, Orlando C, Sestini R, Tonelli F, Valanzano R, Genuardi M. High resolution melting analysis for a rapid identification of heterozygous and homozygous sequence changes in the MUTYH gene. *BMC Cancer.* 2011 Jul 21;11:305. – Punti 2.1
 5. Ponz de Leon M, Di Gregorio C, Giunti L, Roncucci L, Pedroni M, Tinca AC, Crucianelli F, Tricarico R, Genuardi M. Duodenal carcinoma in a 37-year-old man with Cowden/Bannayan syndrome. *Dig Liver Dis.* 2013 Jan;45(1):75-8. – Punti 1.5
 6. Pin E, Pastrello C, Tricarico R, Papi L, Quaia M, Fornasarig M, Carnevali I, Oliani C, Fornasin A, Agostini M, Maestro R, Barana D, Aretz S, Genuardi M, Viel A. MUTYH c.933+3A>C, associated with a severely impaired gene expression, is the first Italian founder mutation in MUTYH-Associated Polyposis. *Int J Cancer.* 2013 Mar 1;132(5):1060-9 – Punti 1.6
 7. Li P, Du F, Yuelling LW, Lin T, Muradimova RE, Tricarico R, Wang J, Enikolopov G, Bellacosa A, Wechsler-Reya RJ, Yang ZJ. A population of Nestin-expressing progenitors in the cerebellum exhibits increased tumorigenicity. *Nat Neurosci.* 2013 Dec;16(12):1737- 44. – Punti 1.8
 8. Thompson BA, Spurdle AB, Plazzer JP, et al (160 authors). Application of a 5-tiered scheme for standardized classification of 2,360 unique mismatch repair gene variants in the InSiGHT locus-specific database. *Nat Genet* 2014 Feb;46(2):107-115. – Punti 2.1
 9. Tricarico R*, Aretz S*, Papi L, Spier I, Pin E, Horpaopan S, Cordisco EL, Pedroni M, Stienen D, Gentile A, Panza A, Piepoli A, de Léon MP, Friedl W, Viel A, Genuardi M. MUTYH-associated polyposis (MAP): evidence for the origin of the common European mutations p.Tyr179Cys and p.Gly396Asp by founder events. (*co-first author) *Eur J Hum Genet.* 2014 Jul;22(7):923-9. – Punti 2.1
 10. Crucianelli F, Tricarico R, Turchetti D, Gorelli G, Gensini F, Sestini R, Giunti L, Pedroni M, Ponz de Leon M, Civitelli S, Genuardi M. MLH1 epimutations in constitutional and tumor tissue from patients with MLH1 negative tumors fulfilling the revised Bethesda criteria. *Epigenetics.* 2014 Oct;9(10):1431-8. – Punti 1.5
 11. Tricarico R, Cortellino S, Riccio A, Turner D, Li T, Devarajan K, Fodde R, Genuardi M, Bertario L, Radice P, Klein-Szanto AJP, Cai KQ, Viel A, Aaltonen L, Alfonso Bellacosa. Involvement of MBD4 inactivation in mismatch repair-deficient tumorigenesis. *Oncotarget* 2015 Dec 15;6(40):42892-904. – Punti 2.1
 12. Henry RA, Mancuso P, Kuo YM, Tricarico R, Bellacosa A, Andrews AJ. Interaction with the DNA Repair Protein Thymine DNA Glycosylase Regulates Histone Acetylation by p300. *Biochemistry* 2016 Dec 13;55(49):6766-6775. – Punti 1.3
 13. Tricarico R, Kasela M, Mareni C, Thompson BA, Drouet A, Staderini L, Gorelli G, Crucianelli F, Ingrosso V, Kantelinen J, Papi L, De Angioletti M, Berardi M, Gaildrat P, Soukarieh O, Turchetti D, Martins A, Spurdle AB, Nyström M and Genuardi M. Assessment of the InSiGHT Interpretation Criteria for the Clinical Classification of 24 MLH1 and MSH2 Gene Variants. *Hum Mutat.* 2017 Jan;38(1):64-77. – Punti 2.1
 14. Peri S, Caretti E, Tricarico R, Cheung M, Devarajan K, Nicolas E, Vanderveer LA, Howard S, Conrad P, Crowell JA, Campbell KS, Ross EA, Godwin AK, Yeung AT, Clapper ML, Uzzo RG, Henske EP, Marston Linehan W, Testa JR, Bellacosa A, Kopelovich L, Knudson AG. Haploinsufficiency in Cancer: Altered Genomic Transcription in Non-Tumor Cells Heterozygous for VHL or TSC Mutation. *Oncotarget* 2017 Mar 14;8(11):17628-17642. – Punti 1.5



15. Xu J*, Cortellino S*, Tricarico R, Chang WC, Scher G, Devarajan K, Slifker M, Moore R, Bassi MR, Caretti E, Clapper ML, Cooper HS and Bellacosa A. Thymine DNA Glycosylase (TDG) is involved in the pathogenesis of intestinal tumors with reduced APC expression. (*co-first author) *Oncotarget*, 2017 Sep 23;8(52):89988-89997. – Punti 1.3
16. Nacson J, Kraiss JJ, Bernhardt AJ, Clausen E, Feng W, Wang Y, Nicolas E, Cai KQ, Tricarico R, Hua X, DiMarcantonio D, Martinez E, Zong D, Handorf EA, Bellacosa A, Testa JR, Nussenzweig A, Gupta GP, Sykes SM, Johnson N. BRCA1 Mutation-Specific Responses to 53BP1 Loss-Induced Homologous Recombination and PARP Inhibitor Resistance. *Cell Rep*. 2018 Oct 30;25(5):1384. – Punti 1.6
17. Tricarico R*, Mancuso P*, Bhattacharjee V, Cosentino L, Nicolas E, Einarson M, Beeharry N, Devarajan K, Katz R, Dorjsuren DG, Simeonov A, Kadariya Y, Davidson G, Testa JR, Davidson I, Larue L, Sobol RW, Yen T and Bellacosa A. Thymine DNA Glycosylase as a novel potential target for melanoma therapy (*co-first author) *Oncogene*. 2019 Jan 23. – Punti 2.0
18. Turchetti D, Zuntini R, Tricarico R., Bellacosa A. BRCA2 in Ovarian Development and Function. *N Engl J Med*. 2019 Mar 14;380(11):1086-1087. – Punti 2.0
19. Nicolas E, Tricarico R, Savage M, Golemis EA, Hall MJ. Disease-associated genetic variation in human mitochondrial protein *Am J Hum Genet* 2019 May; 104: 784-801 (review) – Punti 1.6
20. ORIGINE E SIGNIFICATO DELLE MUTAZIONI DEL GENE MUTYH, RESPONSABILE DELLA POLIPOSIS ADENOMATOSA DEL COLON MUTYH-ASSOCIATA (MAP), Tesi di Dottorato – Punti 1.7

Per la consistenza l'intensità e la continuità temporale della produzione scientifica: punti 3

Il punteggio complessivo ottenuto dal candidato è di punti 65.5/100

Prova di conoscenza della lingua inglese: giudizio sintetico: ottimo.

La Commissione procede immediatamente ad esprimere il giudizio collegiale sul candidato:

Dott. TRICARICO Rossella – giudizio collegiale

La Candidata ha illustrato in maniera efficace le proprie esperienze di ricerca, maturate in diversi laboratori, e più recentemente all'estero. Gli interessi scientifici si sono concentrati prevalentemente sui difetti di riparazione del DNA e cancro. Unitamente alla valutazione dei titoli presentati, il giudizio sulla candidata è buono.

Al termine della discussione con tutti i candidati, la Commissione procede a riesaminare i giudizi espressi, i punteggi attribuiti a ciascun titolo, alle singole pubblicazioni e la valutazione della conoscenza della lingua inglese. Dopo attento esame redige la seguente graduatoria di merito dei candidati idonei:

Dott. KURIAC Ivana	punti 69.2
Dott. PIPPUCCI Tommaso	punti 66.2
Dott. PANZA Emanuele	punti 65.8
Dott. TRICARICO Rossella	punti 65.5

Il verbale originale, letto e controfirmato dai Commissari, la documentazione dei candidati e il materiale d'uso del concorso sono resi al Responsabile del procedimento concorsuale presso l'Ufficio Ricercatori a tempo determinato per la successiva approvazione degli atti.

Alle ore 16.15, la seduta viene tolta.

PRESIDENTE Prof. Antonio Amoroso

COMPONENTE Prof.ssa Sandra D'Alfonso

COMPONENTE/SEGRETARIO Prof.ssa Enza Maria Valente

SCHEDA DI VALUTAZIONE

Allegato al verbale della II^ seduta - attribuzione punteggi

CANDIDATA Dr.ssa Ivana Kurelac

Valutazione dei titoli e del Curriculum-- (Punti attribuibili max 40)

ATTIVITA'	PUNTI		
Dottorato di ricerca o equipollenti, conseguito in Italia o all'estero (oppure per i settori interessati diploma di specializzazione medica o equivalente, conseguito in Italia o all'estero)	max 10 punti		
PhD in Biomedical Sciences and Human oncology (Human Genetics) at University of Turin, Italy			10
Eventuale didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	max 6 punti		
14-15 May 2019: Lecturer at the Workshop in Genetic and bioenergetic analysis of mitochondrial DNA mutations contact: Anna Maria Porcelli (annamaria.porcelli@unibo.it)			
AA 2016/2017: Tutor at the course 65633 - Cell Biology (Module 2) contact: Monica Forni (monica.forni@unibo.it)			0,1
AA 2015/2016: Tutor at the course 66613 - Eukaryotic Molecular Biology (Module 2) contact: Elena Baraldi (elena.baraldi@unibo.it)			0,1
10-11 November 2014: Lecturer at the Mitochondrial DNA workshop: Methods for mtDNA mutation load evaluation contact: Valerio Carelli (valerio.carelli@unibo.it)			
2010-present: Tutoring undergraduate and PhD students during thesis elaboration contact: Giuseppe Gasparre (giuseppe.gasparre3@unibo.it)			
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri	max 10 punti		
October 2016-2017 and August 2018-January 2019 Visiting scientist at Tumor-Host Interaction Lab, The Francis Crick Institute, London, UK Project: Characterization of microenvironment populations in complex I deficient tumors Contact: Ilaria Malanchi (ilaria.malanchi@crick.ac.uk)			1,5
September 2016 Visiting scientist at SALK Medical Institute, Salzburg, Austria Project: Animal models for inducible expression of respiratory complex I in cancer Contact: Barbara Kofler (b.kofler@salk.at)			0,08
January 2012-December 2015 Post-Doctoral Fellow at Medical Genetics, DIMEC, University of Bologna, Italy Project: Molecular mechanisms linking complex I dysfunction and lack of HIF-1a stabilization Contact: Giuseppe Gasparre (giuseppe.gasparre3@unibo.it)			4
April-July 2011 Visiting PhD student at Molecular Pathology Lab, Breakthrough Breast Cancer Research Centre, Institute for Cancer Research, London, UK Project: Genomic profiling of thyroid and pituitary neoplasias			0,33
January 2008-December 2012 PhD student at Medical Genetics, DIMEC, University of Bologna, Italy Project: The role of mitochondrial DNA mutations in cancer progression Contact: Giovanni Romeo (egf.giovanni.romeo@gmail.com)			5
		10,00	

October 2005-April 2006 Undergraduate student at Physiologic Chemistry Institute, Johannes Gutenberg University, Mainz, Germany Project: ESTs data base sequencing and expression studies of novel caspases			0,58
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi			
COMPETITIVE FUNDING			
2019 - 2021A three-year project funded by Italian Ministry of University and Research "MORphological biomarkers For Early diagnosis in Oncology - MORFEO". Role: Head of the UNIBO Unit. Funding: 107,190.00 euro		1	
Jan 2012 - Dec 2014 A triennial post-doctoral fellowship from the Italian association for cancer research (AIRC), assigned for the project "Mitochondrial dysfunction and low-proliferative tumor phenotype". Role: Fellow. Funding: 60,000.00 euro		1	
PARTECIPATION IN SCIENTIFIC RESEARCH PROJECTS	max 6 punti		
January 2017 - December 2020 EU H2020 Marie Curie ITN grant 722605 (PI Anna Maria Porcelli) TRANSMIT: Translational significance of mitochondria in tumors (role: key personnel)		1	
August 2016 - August 2019 Italian Health Ministry grant GR-2013-02356666 (PI Giuseppe Gasparre) DISCOTRIP: Disrupting mitochondrial complex I to trigger pseudonormoxia: an anticancer strategy (role: internal collaborator)		0,5	
January 2016 - December 2019 Worldwide Cancer Research grant (PI Giuseppe Gasparre) DhoMoS: Understanding the determinants of the homoplasmic shift of mitochondrial DNA mutations in families with recurrent oncocytomas (role: internal collaborator)		1	
January 2013 - December 2015 Italian Association for Cancer Research (AIRC) (PI Giuseppe Gasparre) - JANEUTICS: From the oncojanus function of mitochondrial genes to anti-cancer therapeutic strategies (role: internal collaborator)		0,5	5
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concausali nei quali è prevista	max 2 punti		
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali			
June 2019. Presentation title: Inducing indolence in cancers by targeting mitochondrial complex I is counteracted by macrophage-mediated adaptive responses. Conference: 2nd Workshop of Differentiation and neoplastic transformation SIBB group, Florence, Italy			0,1
October 2018. Presentation Title: Inducing indolence in aggressive cancers by targeting mitochondrial complex I is counteracted by macrophage-mediated adaptive responses. Conference: ECAR Conference series - Mechanisms to Therapies: Innovations in Cancer Metabolism, Bilbao, Spain			0,2
October 2017. Presentation Title: Targeting respiratory complex I causes HIF1A destabilization in cancer cells and activates stroma-mediated angiogenesis. Conference: 4th Annual Meeting of the International Society of Cancer Metabolism, Bertinoro, Italy	max 3 punti	3	0,2
October 2016. Lecture title: Oncocytic modifications in endocrine tumors. Conference: Highlights in Endocrine Pathology, Bologna, Italy.			0,5
May 2015. Presentation title: Targeting mitochondrial complex I to induce pseudonormoxia: an adjuvant anti-cancer strategy. Conference: Annual Italian Biochemistry Group (GIBB) meeting, Udine, Italy			0,1
October 2014. Lecture Title: Mitochondrial Complex I and Cancer. Conference: Discovery on Target, Boston, USA.			1
June-July 2012. Lecture Title: Functional implications of mtDNA mutations in oncocytomas. Conference: Adriatic society of pathology, Split, Croatia.			1

flu

SCHEMA DI VALUTAZIONE

Allegato al verbale della II^a seduta - attribuzione punteggi

CANDIDATO Dr. Emanuele Panza

Valutazione dei titoli e del Curriculum- (Punti attribuibili max 40)

ATTIVITA'	PUNTI		
Dottorato di ricerca o equipollenti, conseguito in Italia o all'estero (oppure per i settori interessati diploma di specializzazione medica o equivalente, conseguito in Italia o all'estero)	max 10 punti		
PhD in Human Genetics, Università di Torino, Italia.		10	
Eventuale didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	max 6 punti	0	
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri			
2016-present: Assistant Professor, Medical Genetics Unit, Department of Medical and Surgical Sciences, University of Bologna, Italy			4
2013-2016: Research Associate, Department of Human Genetics, Mario Capecchi Laboratory University of Utah, Salt Lake City, Utah, USA			3
2009-2013: HHMI Research Associate, University of Utah, SLC, USA			4
2008: Fellowship from the "Marco Polo Scientific exchange program" from the University of Bologna, Italy to the University of Utah, USA			1
2006-2008: Telethon Fellowship: "Hereditary Spastic Paraplegias" GRANT N°GGP06209. University of Bologna, Italy. In this grant I was directly responsible of the work package Identification of the gene causing the Complex Spastic Paraplegia form SPG9	max 10 punti	10	2
2004: Research Associate at contract, University of Bologna, Italy			1
2002-2005: Member of the Probi Viri Council, Italian National Association of Biotechnologists (ANBI)			
2002: Visiting Fellow, Institute of Human Genetics, GSF National Research Center for			
2001-2003 Telethon Fellowship: "MYH9 related disorders" GRANT N°E.1313. G.Gaslini Institute, Genova, Italy In this grant I was directly responsible for the work package "Generation of an in vitro model to test MYH9 mutations"			3
Fellowship from the Interuniversity Consortium for Biotechnology (CIB, Consorzio Interuniversitario Biotecnologie, Trieste, Italy): G.Gaslini Institute, Genova, Italy			
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi			

"Understanding Hereditary Spastic Paraplegias: in vivo models to study SPG9" American Spastic Paraplegia Foundation, April 2017-November 2019	max 6 punti	2
"Finanziamento delle attività base di ricerca" Italian Ministry of Education, Universities and Research (MIUR) 2017		1
Titolarietà di brevetti relativamente ai settori concorsuali nei quali è prevista	max 2 punti	0
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali		
ABSTRACT at CONGRESS and PRESENTATIONS		
Okere B, Panza E, Lemma S, Errani C, Avnet S, Baldini N "Expression Of H3f3a Mutation In The Mixed Cell Population Of Giant Cell Tumor Of Bone."EuroSarc Bologna, (Italy), 2018		
Panza E. "Le Paraparesi Spastiche Ereditarie: la forma complicata SPG9." Giornata delle Malattie Rare, Bologna (Italy) 2017.		0,5
Panza E. "Dalla clinica all'identificazione dei geni malattia". X Giornata Mondiale delle Malattie Rare, Sassari (Italy) 2017.		0,5
Panza E. "Hereditary Spastic Paraplegia: the complex form SPG9." Annual Meeting of the European Association of HSP families, Alghero (Italy) 2017.		1
Panza E, Escamilla-Honrubia JM, Marco-Marín C, Gougeard N, De Michele G, Brescia Morra V, Liguori R, Salviati L, Donati MA, Ravazzolo R, Davies S, Hurst JA, Bordo D, Rubio V, Seri M. "Dominant mutations in the ALDH18A1 gene cause hereditary spastic paraplegia SPG9" American Society of Human Genetics Congress, Vancouver (Canada), October 2016.		
Panza E, Escamilla-Honrubia JM, Marco-Marín C, Gougeard N, De Michele G, Brescia Morra V, Liguori R, Salviati L, Donati MA, Ravazzolo R, Davies S, Hurst JA, Bordo D, Rubio V, Seri M. "Dominant spastic paraplegia SPG9 is due to mutations in the ALDH18A1 gene, which encodes for Δ1 -pyrroline-5-carboxylate synthetase (P5CS)" SSIEM Annual Symposium. Roma 2016.		
Panza E. Invited speaker at the 25th course in Medical Genetics for the Workshop: "Design and Construction of Gene Targeting vectors". European Genetics Foundation, Bologna (Italy), May 2012.		1
Babalini C, Patrono C, Montieri P, Borreca A, Varlese ML, Moschella V, Gaudiello F, Pippucci T, Panza E, Magini P, Romeo G, Bernardi G, Seri M, Orlacchio A. "Search for new disease causing genes and genotype-phenotype correlation in hereditary spastic paraplegia" XV Telethon Scientific Convention, Riva del Garda (Italy), March 9-11, 2008.		
Panza E, Seri M, Barbara G, Castegnaro G, Romeo G, Stanghellini V, Corinaldesi R and De Giorgio R. "Molecular Genetics of Human Enteric Neuropathies" 21st International Symposium on Neurogastroenterology and Motility. Jeju (Korea), September 2-5, 2007.		
Orlacchio A, Patrono C, Balbini C, Borreca A, Dionisi L, Panza E, Pippucci T, Romeo G, Bernardi G, Seri M. "Search for new disease causing genes and genotype-phenotype correlation in hereditary spastic paraplegia" XIV Telethon Scientific Convention, Salsomaggiore Terme (Italy), March 12-14, 2007.		
Pecci A, Panza E, Pujol-Moix N, Di Bari F, Bozzi V, Klersy C, Gresele P, Lethagen S, Fabris F, Dufour C, Granata A, Doubek M, Pecoraro C, Koivisto PA, Molinas FC, Iolascon A, Alvisi P, Schwabe D, De Candia E, Rocca B, Russo U, Ramenghi U, Noris P, Seri M, Balduini CL, Savoia A. "Mutated position of NMHC-A predicts the natural history of MYH9-related disease." XXIST Congress. Ginevra (Switzerland). NNNN 2006.		
Pippucci T, Panza E, Pompili E, Liguori R, Montagna P, Venturi B, Romeo G, Seri M. "Refinement of the HSP-TCC locus on chromosome 15q13-15 and wide genome search for new candidate loci in informative families" IX National Congress of the Italian Society for Human Genetics (SIGU), Lido di Venezia (Italy), November 2006. Pizza F, Donadio V, Avoni P, Panza E, Sangiorgi S, Seri M, Carelli V, Montagna P, Liguori R.	max 3 punti	3

"Autosomal dominant adult spinal muscular atrophy associated with alacrimia and achalasia". XXXVII Congress of the Italian Neurological Society, Roma (Italy), NNNNN, 2006.		
Panza E, Pippucci T, Cusano R, Lo Nigro C, Pradella L, Contardi S, Rouleau GA, Stevanin G, Ravazzolo R, Liguori R, Montagna P, Romeo G, Seri M. "The SPG9 locus: a positional candidate gene approach". IX National Congress of the Italian Society for Human Genetics (SIGU), Venice (Italy), November, 2006.		
Russo U, Carraro MC, Gallo L, Genderini A, Pecci A, Panza E, Rossi E. "Progressive severe insufficiency in juvenile thrombocytopenia" XIX Congresso della Società Italiana per lo Studio dell'Emostasi e della Trombosi (SISSET), Roma (Italy), September 2006.		
Longo L, Panza E, Schena F, Seri M, Romeo G, Devoto M, Tonini GP and Perri P. "Novel chromosomal regions for genetic predisposition to familial neuroblastoma. Advances in Neuroblastoma Research". Neuroblastoma Congress, Los Angeles, California (USA), May 2006.		
Evangelisti C, Ulgheri L, Pisanu R, Tedde R, Panza E, Romeo G, Seri M. "Screening of Notch3 mutations in Sardinian patients with patent foramen ovale". VII National Congress of the Italian Society for Human Genetics (SIGU), Pisa (Italy), October 2004.		
Brussino A, Cagnoli C, Vaula G, Seri M, Leombruni S, Panza E, Pappi P, Arduino C, Scappaticci AM, Camanini S, Giordana MT, Migone N, Brusco A. "Linkage analysis in a family with autosomal dominant leukodystrophy: exclusion of known loci". VII National Congress of the Italian Society for Human Genetics (SIGU), Pisa, October 2004.		
Panza E, Cusano R, Lo Nigro C, Morris C, Bashir R, Ravazzolo R, Romeo G, Seri M. "Research of the causative gene for a form of autosomal dominant complicated spastic paraplegia". VII National Congress of the Italian Society for Human Genetics (SIGU), Pisa, October 2004.		
Seri M, Pecci A, Di Bari F, Panza E, Savino M, Cusano R, Nigro A, Noris P, Gangarossa S, Magrini U, Ghiggeri GM, Ravazzolo R, Balduini CL, Savoia A. "Identification of the gene responsible for Fechtner Syndrome". XII Telethon Scientific Convention, Riva del Garda (Italy), November 2003.		
Panza E, Gimelli G, Rugarli E, Cohen A, Caroli F, Lo Nigro C, Zuffardi O, Meitinger T, Ravazzolo R, Seri M. "The breakpoint identified in a balanced de novo translocation t(7;9)(p14.1;q31.3) disrupts the A-kinase (PRKA) anchor protein 2 gene (AKAP2) on chromosome 9 in a patient with Kallmann syndrome and bone anomalies". VI National Congress of the Italian Society for Human Genetics (SIGU), Orvieto (Italy), November 2001. (Oral Communication)		0,5
Lo Nigro C, Panza E, Cusano R, Marini M, Caroli F, Gimelli G, Ravazzolo R, Seri M. "Molecular biology and biotechnologies applied to genetic medicine: mapping and identification of genes involved in hereditary disorders". 4° National Congress on Biotechnology, Torino (Italy), September 2000.		
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca	max 3 punti	

TOTALE

26

Valutazione della produzione scientifica- (Punti attribuibili max 60)

	Completanza di ciascuna pubblicazione con il SSID MEDQ3 (congruente al SSID MEDQ3: 0,4)	Forzatamente congruente al SSID MEDQ3: 0,2	Appioppo individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazione: Se primo, corrispondendo o ultimo autore: 0,3. Se in altra posizione di un elenco fino a 10 autori: 0,4. Se in altra posizione: di un elenco - di 10 autori: 0,2	Copialità, innovazione, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione: 0,3 se original article, 0,2 se review o editoriale	Rilevanza quantitativa della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica: a. 1 per rivista con Impact Factor (IF) >20; b. 0,5 per rivista con IF tra 10 e 20	Indicazioni bibliografiche	
Magini P, Marco-Marin C, Escamilla JM, Martinelli D, Dionisi Vici C, Faravelli F, Forzano F, Seri M, Rubio V, Panza E. "P5CS expression study in a new family with ALDH18A1-associated hereditary spastic paraplegia SPG9". <i>Annals of Clinical and Translational Neurology Accepted 29 May 2019.</i>	0,4	0,8	0,5	0,4	4,656	2,1	
Dugan SL, Panza E, Openshaw A, Botto LD, Camacho JA, Toydemir RM. "Delineation of the 9q31 Microdeletion Syndrome: Genomic Microarray Characterization of Two Patients with Overlapping Deletions". <i>American Journal Of Medical Genetics Part A. 2018. 176A: 2901-2906</i>	0,4	0,4	0,5	0,2	2,197	1,5	
Graziano C, Carone S, Panza E, Marino F, Romeo G, Pession A, Seri M. "Association of hereditary thrombocythemia and terminal limb defects in a family with a mutation in the thrombopoietin gene". <i>Blood. 2009 Aug 20;114(8):1655-7.</i>	0,4	0,4	0,5	0,9	16,56	2,2	
Panza E, Escamilla JM, Marco-Marín C, Gougeard N, De Michele G, Brescia Morra V, Liguori R, Salvati L, Donati MA, Ravazzolo R, Davies S, Hurst J, Bordo D, Rubio V, Seri M. "ALDH18A1 gene mutations cause dominant spastic paraplegia SPG9: loss of function effect and plausibility of a dominant negative mechanism". <i>Brain. 2016 Jan; 139(Pt 1):e3.</i>	0,4	0,8	0,5	0,8	11,81	2,5	
Pecci A, Panza E, De Rocco D, Nuria Pujol-Moix, Giroto G, Podda L, Paparo C, Bozzi V, Pastore A, Balduini CL, Seri M, Savoia A. "MYH9 related disease: four novel mutations of the tail domain of myosin-9 correlating with a mild phenotype". <i>Eur J Haematol. 2010 Apr;84(4):291-7.</i>	0,4	0,2	0,5	0,2	2,217	1,3	
Deglincerti A, De Giorgio R, Cefle K, Devoto M, Pippucci T, Castegnaro G, Panza E, Barbara G, Cogliandro RF, Mungan Z, Palanduz S, Corinaldesi R, Romeo G, Seri M, Stanghellini V. "A novel locus for syndromic chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction maps to chromosome 8q23-24". <i>Eur J Hum Genet. 2007 Aug;15(8):889-97.</i>	0,4	0,2	0,5	0,4	3,65	1,5	
Pippucci T, Panza E, Pompili E, Donato V, Bottega A, Baranni C, Patrono C, Zununi R, Kawarai T, Bernardi G, Liguori R, Romeo G, Montagna P, Orlacchio A, Seri M. "Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum: a novel splice site mutation in the SPG11 gene and further evidence for genetic heterogeneity". <i>Eur J Neurol. 2009 Jan; 16(1):121-6.</i>	0,4	0,2	0,5	0,4	4,387	1,5	
Brussino A, Vaula G, Cagnoli C, Panza E, Seri M, Di Gregorio E, Scappaticci S, Camanini S, Daniele D, Bradac BG, Pinessi L, Cavalieri S, Grosso E, Migone N, Brusco A. "A family with autosomal dominant leukodystrophy linked to 5q23.2-q23.3 without LMNB1 mutations". <i>Eur J Neurol. 2010 Apr;17(4):541-9.</i>	0,4	0,2	0,5	0,4	4,387	1,5	
Ferrero Gb, Baldassarre G, Panza E, Valenzise M, Pippucci T, Mussa A, Pepe E, Seri M, Silengo MC. "A heritable cause of cleft lip and palate - Van der Woude syndrome caused by a novel IRF6 mutation. Review of the literature and of the differential diagnosis". <i>Eur J Pediatr. 2010 Feb;169(2):223-8.</i>	0,4	0,4	0,5	0,2	2,188	1,5	
Panza E, Pippucci T, Cusano R, Lo Nigro C, Pradella L, Contardi S, Rouleau GA, Stevanin G, Ravazzolo R, Liguori R, Montagna P, Romeo G, Seri M. "Refinement of the SPG9 locus on chromosome 10q23.3-24.2 and exclusion of candidate genes." <i>Eur J Neurol. 2008 May; 15(5):520-4.</i>	0,4	0,8	0,5	0,4	4,387	2,1	

Panza E, Martinelli D, Magini P, Dionisi-Vici C, Seri M. "Hereditary spastic paraplegia is a common phenotypic finding in ARG1 Deficiency, P5CS deficiency and HHH syndrome: three inborn errors of metabolism caused by alteration of an interconnected pathway of glutamate and urea cycle metabolism". <i>Frontiers in Neurology</i> 2019 Feb 22;10:131. eCollection 2019. Review.	0,4	0,8	0,3	0,2	2,635	1,7
Longo L, Panza E, Schena F, Seri M, Devoto M, Romeo G, Tonini GP and Perri P. "Genetic Predisposition to Familial Neuroblastoma: Identification of Two Novel Genomic Regions at 2p and 12p". <i>Hum Hered</i> 2007 Feb 22; 63(3-4):205-211.	0,4	0,4	0,5	0,1	0,556	1,4
Pecci A, Panza E, Pujol-Moix N, Klersy C, Di Bari F, Bozzi V, Gresele P, Lethagen S, Fabris F, Dufour C, Granata A, Doubek M, Pecoraro C, Koivisto PA, Molinas FC, Iolascon A, Alvisi P, Schwabe D, De Candia E, Rocca B, Russo U, Ramenghi U, Noris P, Seri M, Balduini CL, Savoia A. "The position of NMMHC-IIA mutations predicts the natural history of MYH9-related disease". <i>Hum Mutat.</i> 2008 Mar;29(3):409-17.	0,4	0,2	0,5	0,4	4,453	1,5
Panza E, Gimelli G, Passalacqua M, Cohen A, Gimelli S, Giglio S, Ghezzi C, Sparatore B, Heye B, Zuffardi O, Rugarli E, Meitinger T, Romeo G, Ravazzolo R, Seri M. "The breakpoint identified in a balanced de novo translocation t(7;9)(p14.1;q31.3) disrupts the A-kinase (PRKA) anchor protein 2 gene (AKAP2) on chromosome 9 in a patient with Kallmann syndrome and bone anomalies". <i>Int J Mol Med</i> 2007 Mar; 19(3):429-35.	0,4	0,8	0,5	0,2	2,928	1,9
Seri M, Pecci A, Di Bari F, Cusano R, Savino M, Panza E, Nigro A, Noris P, Gangarossa S, Rocca B, Gresele P, Bizzaro N, Malatesta P, Koivisto PA, Longo I, Musso R, Pecoraro C, Iolascon A, Magrini U, Soriano JR, Renieri A, Ghiggeri GM, Ravazzolo R, Balduini CL, Savoia A. "MYH9-Related Disease: May-Hegglin Anomaly, Sebastian Syndrome, Fechtner Syndrome, and Epstein Syndrome Are not Distinct Entities but Represent a Variable Expression of a Single Illness". <i>Medicine (Baltimore)</i> 2003 May; 82(3):203-15	0,4	0,2	0,5	0,2	1,87	1,3
Knowles C, Lindberg G, Panza E, De Giorgio R. "New perspectives in the diagnosis and management of adult enteric neuropathies." <i>Nat Rev Gastroenterol Hepatol.</i> 2013 Apr;10(4):206-18. Review	0,4	0,4	0,3	1	23,57	2,1
Panza E, Marini M, Pecci A, Giacomelli F, Bozzi V, Seri M, Balduini C, Ravazzolo R. "Transfection of the mutant MYH9 cDNA reproduces the most typical cellular phenotype of MYH9-related disease in different cell lines". <i>Pathogenetics</i> 2008 Dec 1; 1(1):5.	0,4	0,8	0,5	0	0	1,7
Panza E, Knowles CH, Graziano C, Thapar N, Burns AJ, Seri M, Stanghellini V, De Giorgio R. "Genetics of human enteric neuropathies." <i>Prog Neurobiol.</i> 2012 Jan 14;96(2):176-189. Review	0,4	0,8	0,3	0,8	10,66	2,3
Savoia A, De Rocco D, Panza E, Bozzi V, Scandellari R, Loffredo G, Mumford A, Heller PG, Noris P, De Groot MR, Giani M, Freddi P, Scognamiglio F, Riondino S, Pujol-Moix N, Fabris F, Seri M, Balduini CL, Pecci A. "MYH9-related disease (MYH9-RD): neutrophil inclusions of myosin-9 as a pathognomonic sign of the disorder". <i>Thromb Haemost.</i> 2010 Mar 31;103(4):826-32.	0,4	0,2	0,5	0,4	4,733	1,5
Pecci A, Buozzi V, Panza E, Barozzi S, Tira ME, Seri M, and Balduini CL. "Mutations responsible for MYH9-related thrombocytopenia impair SDF-1-driven migration of megakaryoblastic cells on type I collagen." <i>Thromb Haemost.</i> 2011 Aug 11;106(4).	0,4	0,4	0,5	0,4	4,733	1,7

Totale

34,8

E' valutata la consistenza complessiva della produzione scientifica del candidato, l'intensità e la continuità temporale della stessa, fatti salvi i periodi, adeguatamente documentati, di sospensione del rapporto di lavoro e altri periodi di congedo o di 1) numero totale delle citazioni; 2) numero medio di citazioni per pubblicazione; 3) "impact factor" totale; 4) "impact factor" medio per pubblicazione; 5) combinazioni dei precedenti parametri atte a valorizzare l'impatto della produzione scientifica del

max
punti
6

5

TOTALE

65,8

Giuseppe Seri

SCHEDA DI VALUTAZIONE

Allegato al verbale della II^a seduta - attribuzione punteggi

CANDIDATO Dr. Tommaso Pippucci

Valutazione dei titoli e del Curriculum- (Punti attribuibili max 40)

ATTIVITA'

PUNTI

Dottorato di ricerca o equipollenti, conseguito in Italia o all'estero (oppure per i settori interessati diploma di specializzazione medica o equivalente, conseguito in Italia o all'estero)	max 10 punti		
PhD in Biochemistry (Genomic and Post-Genomics Program), Università degli Studi di Bologna, Italy			
Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Firenze		10	
Eventuale didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	max 6 punti		
Co-director of the "Corso di Alta Formazione in Elementi di Bioinformatica per l'Analisi di Dati NGS" (<i>Advanced Course in Bioinformatic Elements for NGS Data Analysis</i>) sponsored by Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi, Regione		0,1	
Co-director of the annual European School of Genetic Medicine (ESGM) course in "Next Generation Sequencing" supported by the European Society of Human Genetics (ESHG): Editions III to V, Years 2013 to 2016		0,1	
Co-director of the annual European School of Genetic Medicine (ESGM) course in "NGS and Clinical Genomics" supported by the European Society of Human Genetics (ESHG): Editions I, Years 2017 to 2018		0,1	
Director of the Italian Society of Human Genetics (SIGU) course in "Data Analysis for Clinical Genomics", Years 2018-2019		0,1	
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri	max 10 punti		
2008: Post Doctoral internship, INSERM U535 'Génétique épidémiologique et structure des Populations Humaines', Hôpital Paul Brousse, Villejuif, France			
2007-2011: Post Doctoral fellowship, Laboratory of Medical Genetics, Università degli Studi di Bologna, Italy		5	
Participation at courses			
2004, Bertinoro, Italy: European School of Genetic Medicine (ESGM) Course in "Bioinformatics for Functional Genomics"			
2004, Bertinoro, Italy: ESGM Course in "Molecular Cytogenetics and DNA Microarrays"			
2005, Bertinoro, Italy: ESGM Course in "Statistical Analysis of Complex Phenotypes"			

2005, Bertinoro, Italy: ESGM Course in "Medical Genetics"			
2006, New York, USA: Rockefeller University Course in "Basic Gene Mapping/Linkage Course"			
2008, Bologna, Italy: CINECA Course "Perf for Biologists"			
2014 Seattle, USA: University of Washington "Center for Mendelian Genomics Workshop"			
2017 Hinxton (Cambridge), UK: Wellcome Genome Campus Advanced School "Genomics of Rare Disorders" Conference			
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi			
Italian Ministry of Research PRIN 2006 Call – Title: " <i>Linkage studies in families with recurrence of a recessive form of hereditary spastic paraplegia and thin corpus callosum: analysis of the locus on chromosome 15q13-q15 and search</i> "		0,5	
Italian Ministry of Health, Strategic Program 2009, Project RFPS-4-631972 – Title: " <i>Genetic Bases of Birth Defects</i> " (Role: Staff Member)		0,5	
Italian Ministry of Health 2009 Call Young Investigator Project GR-2009-1574072 - Title: " <i>Classical and innovative strategies for the identification of genetic defects at the basis of rare forms of partial epilepsy</i> " (Role: Coordinator)	max	6	1
Telethon Foundation 2010 Call Project GP10121 – Title: " <i>A new gene for inherited thrombocytopenias: clinical, pathogenetic and pharmacological studies</i> " (Role: Staff Member)	punti		0,5
Telethon Foundation 2010 Call Project GP10089B – Title: " <i>Identification of new disease-causing genes in hereditary spastic paraplegia</i> " (Role: Staff Member)			0,5
Telethon Project 2013 Call GP13200A – Title: " <i>In-depth clinical and genetic study of familial and sporadic patients with Nocturnal Frontal Lobe Epilepsy (NFLE): identification of new genes by WES in 192 cases negative for mutations in the</i> "			1
Italian Ministry of Health 2018 "Ricerca Finalizzata" Project RF-2018-12366314 - Title: " <i>Whole Genome Sequencing into the diagnostic workflow of rare diseases: a cost-effectiveness evaluation in a heterogeneous population of patients with</i> "		0,5	4,5
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concausali nei quali è prevista	max	2	
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali			
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, 2011: " <i>Mutations in the 5' UTR of ANKRD26, the Ankirin Repeat Domain 26 Gene, cause an Autosomal-Dominant form of inherited Thrombocytopenia, THC2</i> "			0,2
Italian Society of Human Genetics (SIGU) Conference, 2011: " <i>X-chromosome exome in ultrarare disorders</i> "			0,1
Italian Society of Human Genetics (SIGU) Conference, 2012: " <i>Mendelian inheritance as a filtering strategy</i> "			0,1

flu

Italian Society of Human Genetics (SIGU) Conference, 2013: "H3M2: an algorithm for the detection of biologically meaningful ROHs from NGS data"			0,1	
VIII International Congress on Vascular Dementia, 2013: "A homozygous truncating NOTCH3 gene mutation is associated with arteriopathy and cavitating leukoencephalopathy"			0,2	
European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, 2019: "SSBP1 mutations cause a complex optic atrophy spectrum disorder with mitochondrial depletion"	max punti	3	0,2	
Invited communications at congresses				
European Biotechnology Thematic Network Association (EBTNA) Congress, 2011: "EX-HOM: exome sequencing in small consanguineous pedigrees" EBTNA Congress, 2014: "Whole exome sequencing, homozygosity, autozygosity"			1	
Italian Society of Human Genetics (SIGU) Conference, 2014: "Sequenziamento esomico per la ricerca di nuovi geni-malattia: resa diagnostica e criteri di inclusione dei pazienti"			0,5	
Italian Society of Human Genetics (SIGU) Conference, 2015: "Strategie d'analisi per le malattie autosomiche recessive e X-linked"			0,5	2,9
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca				
EMBO Short Term Fellowship awarded for 3 months visit to Dr. E. Heinzen Lab, Institute for Genomic Medicine, Columbia University, New York, USA on the identification of brain-specific mosaic mutations in malformations of cortical development and			0,2	
Member of the Scientific Committee of the XX National Congress of the Italian Society of Human Genetics (SIGU) in Napoli, 2017	max punti	3		
Member of the Poster Jury of the European Society of Human Genetics (ESHG) meeting in Milan, 2018				
Abstract Evaluator for the European Society of Human Genetics (ESHG) meeting in Goteborg, 2019				
Member of the Genetic Commission of the Italian League Against Epilepsy (LICE)				
Italian National Scientific Qualification as Associate Professor in Academic Disciplines Genetica Medica (06/A1) (Medical Genetics), Genetica (05/I1) (Genetics), Biologia Applicata (05/F1) (Applied Biology)				

TOTALE

23

Valutazione della produzione scientifica- (Punti attribuibili max 60)

Publicazioni presentate per la valutazione analitica	Congruenza di ciascuna pubblicazione con il SSD	Apporto individuale del candidato nel caratterizzato	Originalità, innovatività, rigore	Rilevanza scientifica della collocazione	indicatori bibliometrici	Punti Totali
Baldassari S, Licchetta L, Tinuper P, Bisulli F, Pippucci T. GATOR1 complex: the common genetic actor in focal epilepsies. Journal of Medical Genetics. 2016 Aug;53(8):503-10.	0,4	0,8	0,3	0,4	5,9	1,9
Clavarella M, Miccoli S, Prossomanti A, Pippucci T, Bonora E, Buscherini F, Palombo F, Zuntini R, Balbi T, Ceccarelli C, Bazzoli F, Ricciardiello L, Turchetti D, Piazzì G. Somatic APC mosaicism and oligogenic inheritance in genetically unsolved colorectal adenomatous polyposis patients. Eur J Hum Genet	0,4	0,2	0,5	0,4	3,65	1,5
D'Aurizio R, Pippucci T, Tattini L, Giusti B, Pellegrini M, Magi A. Enhanced copy number variants detection from whole-exome sequencing data using EXCAVATOR2. Nucleic Acids Research 2016 Nov 16;44(20):e154.	0,4	0,4	0,5	0,8	11,1	2,1
Garone C, Pippucci T, Cordelli DM, Zuntini R, Castegnaro G, Marconi C, Graziano C, Marchiani V, Verrotti A, Seri M, Franzoni E. FA2H related disorders: a novel c.270+3A>T splice site mutation leads to a complex neurodegenerative phenotype. Developmental Medicine and Child Neurology 2011	0,4	0,8	0,5	0,4	3,53	2,1
Guéneau L, Fish RJ, Shamsedin HE, Voisin N, Tran Mau-Them F, Preiksaitiene E, Monroe GR, Lai A, Putoux A, Allias F, Ambusaidi Q, Ambrozaityte L, Cimbalistienė L, Delafontaine J, Guex N, Hashem M, Kurdi W, Jamuar SS, Ying LJ, Bonnard C, Pippucci T, Pradervand S, Roehrer B, van Hasselt PM, Harel I, Yoon WH, Garone C, Gu S, Coban-Akdemir Z, Eldomery MK, Posey JE, Jhangiani SN, Rosenfeld JA, Cho MT, Fox S, Withers M, Brooks SM, Chiang T, Duraine L, Erdin S, Yuan B, Shao Y, Moussallem E, Lamperti C, Donati MA, Smith JD, McLaughlin HM, Eng CM, Walkiewicz M, Xia F, Pippucci T	0,4	0,2	0,5	0,5	9,92	1,6
Magi A, Tattini L, Pippucci T, Benelli M. Read Count approach for DNA copy number variants detection. Bioinformatics, 2012 Feb; 15;28(4):470-8.	0,4	0,4	0,5	0,4	4,53	1,7
Magi A, Pippucci T, Sidore C. XCAVATOR: accurate detection and genotyping of copy number variants from second and third generation whole-genome sequencing experiments. BMC Genomics. 2017 Sep 21;18(1):747.	0,4	0,4	0,5	0,4	3,5	1,7
Magini P, Pippucci T, Tsai T, Coppola S, Stellacci E, Bartoretti-Stella A, Turchetti D, Graziano C, Cenacchi C, Neri I, Cordelli DM, Marchiani V, Bergamaschi R, Gasparre G, Neri G, Mazzanti L, Patrizi A, Franzoni E, Romeo G, Bordo D, Tartaglia M, Katsanis N, Seri M. A mutation in PAK3 with a dual	0,4	0,8	0,5	0,4	4,54	2,1
Negri G, Magini P, Milani D, Colapietro P, Rusconi D, Scarano E, Bonati MT, Priolo M, Crippa M, Mazzanti L, Wischmeijer A, Taburrino F, Pippucci T, Finelli P, Larizza L, Gervasini C. From Whole Gene Deletion to Point Mutations of EP300 Positive Rubinstein-Taybi Patients: New Insights into the Mutational	0,4	0,2	0,5	0,4	4,45	1,5
Palombo F, Al-Wardy N, Ghecchi Ruscone GA, Oppo M, Al Kindi MN, Angius A, Al Lamki K, Giroto G, Giangregorio T, Benelli M, Magi A, Seri M, Gasparini P, Cucca F, Sazzini M, Al Khabori M, Pippucci T, Romeo G. A novel founder MYO15A frameshift duplication is the major cause of Genetic Hearing	0,4	0,8	0,5	0,4	3,55	2,1
Pippucci T, Licchetta L, Baldassari S, Marconi C, De Luise M, Myers C, Nardi E, Provini F, Cameli C, Minardi R, Bacchelli E, Giordano L, Cricchiutti G, d'Orsi G, Seri M, Gasparre G, Mefford HC, Tinuper P, Bisulli F; Collaborative Group of Italian League Against Epilepsy (LICE) Genetic Commission. Contribution of	0,4	0,8	0,5	0,4	4,66	2,1

duw

Pippucci I, Savoia A, Perrotta S, Pujol-Moix N, Norris P, Castegnaro G, Pecci A, Gnan C, Punzo F, Marconi C, Gherardi S, Loffredo G, De Rocco D, Scianguetta S, Barozzi S, Magini P, Bozzi V, Dezzani L, Di Stazio M, Ferraro M, Perini G, Seri M, Balduini C. Mutations in the 5'UTB of the ankirin repeat	0,4	0,8	0,5	0,5	9,92	2,2
Pippucci I, Maresca A, Magini P, Cenacchi G, Donadio V, Palombo F, Papa V, Incensi A, Gasparre G, Valentino ML, Preziuso C, Pisano A, Ragno M, Liguori R, Giordano C, Tonon C, Lodi R, Parmeggiani A, Carelli V, Seri M. Homozygous NOTCH3 null mutation and impaired NOTCH3 signaling in	0,4	0,8	0,5	0,8	10,6	2,5
Pippucci TS, Panza E, Pompili E, Donadio V, Borreca A, Dionisi L, Moschella V, Bernardi G, Liguori R, Romeo G, Montagna P, Orlacchio A, Seri M. Autosomal recessive hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum: a novel mutation in the SPG11 gene and further evidence for genetic	0,4	0,8	0,5	0,4	4,39	2,1
Pippucci TS, Benelli M, Magi A, Martelli PL, Magini M, Torricelli F, Casadio R, Seri M, Romeo G. EX-HOM (EXome-HOMozygosity): a proof of principle. Human Heredity, 2011 Aug 18;72(1):45-53.	0,4	0,8	0,5	0,1	0,56	1,8
Pippucci I, Parmeggiani A, Palombo F, Maresca A, Angius A, Crisponi L, Cucca F, Liguori R, Valentino ML, Seri M, Carelli V. A novel null homozygous mutation confirms CACNA2D2 as a gene mutated in epileptic encephalopathy. PLOS One. 2013 Dec 16;8(12):e82154	0,4	0,8	0,5	0,2	2,78	1,9
Ricos MG, Hodgson BL, Pippucci I, Sardin A, Sze Ong Y, Heron SE, Licchetta L, Bisulli F, Bayly MA, Hughes J, Baldassari S, Palombo F; Epilepsy Electroclinical Study Group, Santucci M, Meletti S, Berkovic SF, Rubboli G, Thomas PQ, Scheffer JE, Tinuner P, Georghagan J, Schreiber AW, Dibbens Zawerton A, Yao B, Yeager JP, Pippucci I, Haseeb A, Smith JD, Wischmann L, Kühl SJ, Dean JCS, Pilz DT, Holder SE; Deciphering Developmental Disorders Study; University of Washington Center for Mendelian Genomics, McNeill A, Graziano C, Lefebvre V. De Novo SOX4 Variants Cause a	0,4	0,2	0,5	0,5	9,5	1,6
Zuntini R, Cortesi L, Caristi D, Pippucci I, Luigi Martelli P, Casadio R, Capizzi E, Santini D, Miccoli S, Medici V, Danesi R, Marchi I, Zampiga V, Fiorentino M, Ferrari S, Turchetti D. BRCA1 p.His1673del is a pathogenic mutation associated with a predominant ovarian cancer phenotype. Oncotarget. 2017 Apr	0,4	0,2	0,5	0,4	5,17	1,5

Totale

37,2

È valutata la consistenza complessiva della produzione scientifica del candidato, l'intensità e la continuità temporale della stessa, fatti salvi i periodi adeguatamente documentati di inattività. I criteri di valutazione sono: 1) numero totale delle citazioni; 2) numero medio di citazioni per pubblicazione; 3) "impact factor" totale; 4) "impact factor" medio per pubblicazione; 5) combinazioni dei precedenti.

max
punti 6

6

TOTALE

66,2

75 pubblicazioni scientifiche su riviste con IF, ha un h-index di 20 con 1324 citazioni

Luigi Martelli

SCHEMA DI VALUTAZIONE

Allegato al verbale della II^a seduta - attribuzione punteggi

CANDIDATA Dr.ssa Rossella Tricarico

Valutazione dei titoli e del Curriculum- (Punti attribuibili max 40)

ATTIVITA'

	punti	
Dottorato di ricerca o equivalente, conseguito in Italia o all'estero (oppure per i settori interessati diploma di specializzazione medica o equivalente conseguito in Italia e all'estero)		
2007: Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Firenze	max 10	10
2010: Dottorato in Genetica Molecolare, Università Cattolica del Sacro Cuore		
Eventuale didattica a livello universitario in Italia o all'Estero	max 6 punti	
2004-2005: Attività didattica integrativa (lezioni frontali) per il corso di Genetica Medica, tenuto dal Prof. Maurizio Genuardi, del corso di laurea in Biotecnologie Mediche dell'Università degli Studi di Firenze durante l'anno accademico 2004-2005		0,2
2004-2005: Conferimento dell'incarico d'insegnamento, in qualità di docente esterno, per il ciclo di lezioni dal titolo "Applicazioni informatiche alla genomica" per gli studenti del secondo anno del corso di laurea in Biotecnologie Mediche (inseriti nel progetto formativo Genohb) dell'Università degli Studi di Firenze durante		0,2
Documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri		
2001-2005: Internato pre-laurea in citogenetica molecolare dei tumori, Dipartimento di Genetica e di Microbiologia, Laboratorio di Citogenetica Molecolare, Università degli Studi di Bari (supervisore)		
2004: Titolare di un contratto di collaborazione coordinata e continuativa conferito dall'Università degli Studi "Aldo Moro" di Bari, da svolgersi nel laboratorio del Prof. Mariano Rocchi		1
2004-2005: Borsista dell'Istituto di Studi Superiori Giuseppe Tonolo con attività di ricerca da svolgersi presso l'unità di Genetica Medica del Prof. Giovanni Neri dell'Università Cattolica di Roma in		1
2005-2010: Titolare di assegni di ricerca, ai sensi dell'art. art. 51, comma 6, Legge 449/97, conferiti dall'Università degli Studi di Firenze con attività di ricerca da svolgersi presso l'unità di Genetica	max 10 punti	5
2009: Borsa di studio conferita dall'International Agency for Research on Cancer (IARC), con attività di ricerca da svolgersi presso il laboratorio del Prof. Sean V Tavtigian IARC, Lione, Francia		1
2010-2012: Titolare di assegni di ricerca, ai sensi dell'art. art. 51, comma 6, Legge 449/97, conferiti dall'Università degli Studi di Firenze con attività di ricerca da svolgersi presso l'unità di Genetica		2
2012-2015 Borsa post-dottorato della durata di tre anni nell'ambito finanziata dal National Institute of Health (NIH), con attività di ricerca da svolgersi presso il laboratorio del Prof. Alfonso Bellacosa, Cancer		3
2015-2018: Borsa post-dottorato in Cancer Biology della durata di 3 anni conferita dalla William J. Avery Foundation, USA, con attività di ricerca da svolgersi presso il laboratorio del Prof. Alfonso Bellacosa		3
2018-ad oggi: Visiting scientist presso il laboratorio della Prof. Erica Golemis, Molecular Therapeutics Program, Fox Chase Cancer Center Philadelphia USA		2
Organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi	max	

Universita' degli Studi di Firenze, Unita' di Genetica Medica, Prof. Maurizio Genuardi.	max 6 punti	1,5	0,5
Cancer Epigenetics Program, Fox Chase Cancer Center, Philadelphia USA, Prof. Alfonso Bellacosa.			1
Titolarità di brevetti relativamente ai settori concausali nei quali è prevista			
2012: Brevetto internazionale NO. 07077,427 "Combination of DNA Repair Inhibition with Bendamustine or Gemcitabine in the Treatment of Cancer" (Inventori: A. Bellacosa, V. Bhattacharjee, N. Tricarico, M. Smith, D. Manic, R. Mancuso, I. Davidson, L. Larue, P. Mancuso, R. Tricarico and T. Yen)	max 2 punti	1	
2015: Brevetto internazionale NO. 07077,427 "Combination of DNA Repair Inhibition with Bendamustine or Gemcitabine in the Treatment of Cancer" (Inventori: A. Bellacosa, V. Bhattacharjee, I. Davidson, L. Larue, P. Mancuso, R. Tricarico and T. Yen)		1	
Relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali			
2005: IV Conferenza AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio dei Tumori Gastrointestinali), Pavia. Comunicazione orale dal titolo: Mutazioni del gene MYH e tumori dell'endometrio		0,1	
2005: IV Conferenza AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio dei Tumori Gastrointestinali), Pavia. Comunicazione orale dal titolo: Ruolo del gene MYH nelle poliposi del colon: aspetti molecolari e clinici		0,1	
2006: V Conferenza AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio dei Tumori Gastrointestinali), Padova. Comunicazione orale dal titolo: Database delle varianti non classificate di MUTYH: uno strumento per la diagnosi e il counseling genetico della MAP		0,1	
2006: V Conferenza AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio dei Tumori Gastrointestinali), Padova. Comunicazione orale dal titolo: MUTYH-associated polyposis: mutazioni e fenotipi a confronto		0,1	
2009: VIII Conferenza AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio dei Tumori Gastrointestinali), Roma. Comunicazione orale dal titolo: Costruzione di un Protein Multiple Sequence Alignment (PMSA) degli alleli di MUTYH		0,1	
2009: VIII Conferenza AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio dei Tumori Gastrointestinali), Roma. Comunicazione orale dal titolo: Alterazioni somatiche del gene KRAS in pazienti con mutazioni mono alleliche di MUTYH		0,1	
2009: VIII Conferenza AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio dei Tumori Gastrointestinali), Roma. Comunicazione orale dal titolo: Aplotipi associati alle mutazioni p.Tyr179Cys e p.Gly396Asp nel gene MUTYH nella popolazione italiana	max 3 punti	0,1	
2011: Relatore alla riunione annuale dell'AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio dei Tumori Gastrointestinali), svoltasi a Milano presso la Fondazione IRCSS -Istituto Nazionale dei Tumori Milano		0,5	
2015: XVIII Congresso SIGU (Societa' Italiana di Genetica Umana), Rimini Comunicazione orale dal titolo: Involvement of MBD4 inactivator,,		0,1	
2015: XVIII Congresso SIGU (Societa' Italiana di Genetica Umana), Rimini Comunicazione orale dal titolo: Role of active DNA demethylation by TET-TDG in colorectal tumorigenesis.		0,1	
Comunicazione orale dal titolo: TET-TDG inactivation enhances intestinal tumorigenesis by modifying the epigenome in the ApcMin mouse model4th Annual Temple University School of Medicine Translational Symposium, Philadelphia, USA		0,2	
Comunicazione orale Refining Clinical classification of MM repairs gene variants GS (European Human Genetics Society) Conference, Barcellona, Spagna		0,2	
Presentazione orale del poster dal titolo: TET-TDG inactivation enhances intestinal tumorigenesis by modifying the epigenome in the ApcMin mouse modelb 4th Annual Temple University School of Medicine Translational Symposium, Philadelphia, USA		0,2	
Comunicazione orale TET and TDG suppress intestinal tumorigenesis by downregulating the inflammatory and immune responses in the ApcMin mouse model5th Annual Temple University School		0,2	

5th ENGS (European Human Genetics Society) Conference, Milano Comunicazione orale dal titolo: Tet1 and Tdg suppress intestinal tumorigenesis by downregulating the inflammatory and immune	0,2	2,4
Premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca		
1999: Borsa di studio per studenti universitari assegnata in base al curriculum accademico su base nazionale dal Ministero Italiano degli Affari Esteri		
2004: Premio di studio conferito dall'Istituto di Studi Superiori Giuseppe Toniolo, Roma	0,1	
2004: Premio per il miglior poster conferito dalla Società Italiana di Genetica Umana, Pisa	0,1	
2014: Fox Chase Cancer Center Travel Award, USA	0,2	
2015: Fox Chase Cancer Center Travel Award, USA	0,2	
2015: Postdoctoral fellowship award in Cancer Biology della durata di tre anni conferita dalla William J. Avery Foundation, USA		
2015: Premio T.O.M.A. per la migliore presentazione orale in genetica del cancro conferito dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGIU) Rimini	0,1	
2016: 4th Annual Temple University School of Medicine Translational Symposium Award, Philadelphia, USA	0,5	
2018: Fox Chase Cancer Center Travel Award, USA	0,2	
2018: Fels Trainee Day award – Temple University School of Medicine, Philadelphia, USA	0,2	1,6

TOTALE

27,9

Valutazione della produzione scientifica– (Punti attribuibili max 60)

Publicazioni presentate per la valutazione analitica	Congruenza di ciascuna pubblicazione con il SSD MED/03Congruente al SSD MED/03: 0,4	Apporto individuale del candidato nel caso di partecipazione del medesimo a lavori in collaborazioneSe primo, corresponding o ultimo autore: 0,8 Se in altra	Originalità, innovatività, rigore metodologico e rilevanza di ciascuna pubblicazione	Rilevanza scientifica della collocazione editoriale di ciascuna pubblicazione e sua diffusione all'interno della comunità scientifica	indicatori bibliometrici,	Punti Totali
Ronconi B, Peironi M, Marini S, Di Gregorio C, Ponti G, Scarselli A, Losi L, Benatti P, Roncucci L, De Gaetani C, Camellini L, Lucci-Cordisco E, Tricarico R, Genuardi M, Ponz de Leon M. Frequency of constitutional MSH6 mutations in a consecutive series of families with clinical suspicion of	0,4	0,2	0,5	0,4	4	1,5

Totali

34,60

ATTIVITA'

PUN
TI

3

E' valutata la consistenza complessiva della produzione scientifica del candidato, l'intensità e la continuità temporale della stessa, fatti max
1) numero totale delle citazioni, 2) numero medio di citazioni per punti
pubblicazione; 3) "impact factor" totale; 4) "impact factor" medio per 6
pubblicazione; 5) combinazioni dei precedenti parametri otto e

Somma dei punteggi attribuiti dalla Commissione alla candidata

Punti

65,5

Tabella 4

Lavori: 21

Citazioni: 387

H-Index: 8

IF totale (2019): 211,214; IF/pubbl: 10,56.

