



## UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA

**PROCEDURA PUBBLICA DI SELEZIONE FINALIZZATA AL RECLUTAMENTO DI UN RICERCATORE A TEMPO DETERMINATO PRESSO L'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI GENOVA, DIPARTIMENTO/SCUOLA DINO GMI SETTORE SCIENTIFICO – DISCIPLINARE MED/38 - SETTORE CONCORSUALE 06/G1 D.R. N. 2710 DEL 24.7.2017**

### VERBALE DELLA 2^ SEDUTA

Il giorno 23.11.2017 alle ore 11 presso la Direzione Universitaria della U.O. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari - DINO GMI - Istituto G. Gaslini - Via G. Gaslini 5 - 16147 Genova - padiglione 16, primo piano, dell'Università degli Studi di Genova, ha luogo la seconda riunione della Commissione giudicatrice della procedura pubblica di selezione di cui al titolo.

I componenti della Commissione, presa visione dell'elenco dei candidati ammessi, dichiarano che non sussistono situazioni di incompatibilità tra di essi o con i concorrenti, ai sensi degli art. 51 e 52 del codice di procedura civile.

La Commissione prende atto della documentazione presentata dai candidati e, in modo particolare, dei titoli e delle pubblicazioni che saranno discussi dai medesimi.

Il Presidente ricorda preliminarmente gli adempimenti previsti dall'art. 7 del bando in parola.

In modo particolare fa presente che a seguito della discussione pubblica di cui sopra la Commissione dovrà attribuire un punteggio ai titoli e a ciascuna pubblicazione.

Sono esclusi esami scritti e orali, ad eccezione della prova orale volta ad accertare l'adeguata conoscenza della lingua straniera. Detta prova avviene contestualmente alla discussione dei titoli e delle pubblicazioni.

Sulla base dei punteggi complessivi assegnati, la Commissione individuerà il vincitore.

I candidati sono stati inoltre informati che la mancata presentazione alla convocazione per la discussione dei titoli e delle pubblicazioni sarà considerata esplicita e definitiva manifestazione della volontà di rinunciare alla procedura.

La Commissione procederà, pertanto, alla valutazione dei titoli e delle pubblicazioni limitatamente ai candidati che saranno presenti alla predetta convocazione.

La Commissione risulta presente al completo e, pertanto, la seduta è valida

L'aula è aperta al pubblico e di capienza idonea ad assicurare la massima partecipazione.

Risultano presenti i seguenti candidati dei quali viene accertata l'identità personale mediante esibizione di documento di identità valido:

Dott. FIORILLO CHIARA

Dott. FRUSCIONE FLORIANA

Contestualmente alla discussione dei titoli e delle pubblicazioni di ciascun candidato viene effettuata la prova orale volta ad accertare l'adeguata conoscenza della lingua straniera, così come previsto nel bando.

Al termine della discussione con ciascun candidato, usciti tutti i presenti, sulla base della predeterminazione effettuata durante la prima seduta, attribuisce il punteggio ai titoli e a ciascuna pubblicazione di cui all'Allegato B che fa parte integrante del presente verbale.

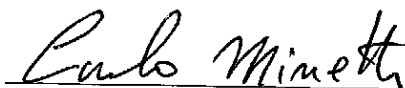
Sulla base dei punteggi complessivi assegnati, la Commissione, con deliberazione assunta all'unanimità, indica vincitore la Dott.ssa FIORILLO CHIARA

La seduta è tolta alle ore 13.30

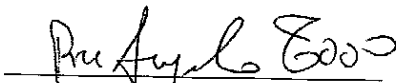
Letto, approvato e sottoscritto seduta stante.

La Commissione

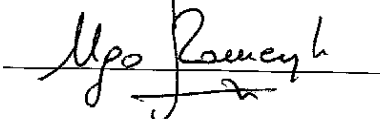
Prof. Carlo Minetti



Prof. Pier-Angelo Tovo



Prof. Ugo Ramenghi





UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA

ALLEGATO B

Punteggi attribuiti collegialmente sui titoli e sulla produzione scientifica dei candidati:

Candidato: FIORILLO CHIARA

Punteggi attribuibili a ciascuna categoria di titoli (fino a un massimo di punti 50):

1	Dottorato di ricerca o equipollenti , ovvero, per i settori interessati, il diploma di specializzazione medica o equivalente, conseguito in Italia o all'estero (max punti 15)	Punti 12
---	--	----------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

Dottorato di ricerca congruente al SSD MED/38	Punti 7
Diploma di Specializzazione nel SSD MED/38	Punti 7
Diploma di Specializzazione in SSD correlati al MED/38	Punti 5

- La candidata ha conseguito il Diploma di Specializzazione in Neurologia presso l'Università degli Studi di Napoli Federico II con tesi dal titolo: "Le distrofie muscolari dei cingoli da mutazione della calpaina-3, studio bioptico e biochimico", nel novembre 2004:

Diploma di Specializzazione in SSD correlato al MED/38: punti 5

- La candidata ha conseguito il titolo di Dottore di Ricerca in Neuroscienze svolto presso Telethon Institute of Genetic and Medicine (TIGEM) e Servizio di Neurofisiopatologia dell'Università di Napoli Federico II, con discussione della tesi: "Studio della correlazione genotipo-fenotipo nelle distrofie muscolari dei cingoli (LGMD) in una popolazione italiana"

Dottorato di ricerca congruente al SSD MED/38: punti 7

2	attività didattica a livello universitario in Italia o all'estero (max punti 3)	Punti 2
---	---	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

Affidamenti in Corsi di Studio di 1° e 2° livello (lauree triennali, lauree magistrali, comprese le attività di cui all'ex Art. 33)	Punti 2
Affidamenti presso Scuole di Specializzazione	Punti 2
Master di 1° e 2° livello	Punti 1

La candidata ha svolto la seguente attività didattica a livello universitario in Italia:

- attività seminariale e professionale a piccoli gruppi nel corso integrato di Pediatria del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università di Genova nell'A.A. 2016/2017
- Correlatore della tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università di Genova, A.A. 2016/2017, dal titolo: "Sequenziamento di Nuova Generazione nelle neuropatie motorie ereditarie distali dell'età evolutiva. Studio di correlazione genotipo-fenotipo"
- Responsabile del modulo "Malattie Muscolari" del Corso FAD per la Certificazione in Neurologia Pediatrica (CFNP) 2016
- Responsabile del modulo "Miopatie congenite" del Corso FAD ECM "Il Pediatria, dal sintomo alla diagnosi" 2015

Punti 2

3	documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri (max punti 15)	Punti 15
---	---	----------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

Titolarità di Assegni di Ricerca	Punti 2/anno
----------------------------------	--------------

Handwritten signatures and initials

<i>Titolarità di Borse di Studio per attività di formazione e ricerca</i>	Punti 2/anno
<i>Contratti di studio e ricerca presso Istituti di Ricerca italiani o stranieri</i>	Punti 3/anno

La candidata ha presentato le seguenti titolarità di Assegni di Ricerca:

- da marzo 2015 ad oggi Assegnista di Ricerca presso l'Università degli Studi di Genova - Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno Infantili (DINOEMI) - UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari presso l'IRCCS Istituto G. Gaslini: punti 4
- da aprile 2013 al marzo 2014 Assegnista di Ricerca presso l'Università degli Studi di Genova, Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno infantili (DINOEMI) - UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari presso l'IRCCS Istituto G. Gaslini: punti 2

La candidata ha presentato i seguenti contratti di studio e ricerca presso Istituti di Ricerca italiani o stranieri:

- da settembre 2006 a giugno 2007 e da settembre 2009 a gennaio 2010 rispettivamente Research Visiting Fellow presso l'Institute of Human Genetic, New Castle University, Regno Unito (Prof. K. Bushby) con attività di Laboratorio (Immunofluorescenza, Western Blot e studi cellulari su fibroblasti) e clinica (ambulatorio malattie muscolari, distrofia FSHD e distrofie dei cingoli) e Research Visiting Fellow (Honorary Contract) presso il Laboratorio di Neuropatologia del R&J Hospital, Oswestry, Regno Unito (Prof. C. Sewry) con attività di diagnostica di biopsie muscolari: punti 3
- da giugno 2008 a giugno 2009 contratto di ricerca della Fondazione Telethon per curare il registro dei pazienti affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker: punti 3
- da aprile 2014 a marzo 2015 contratto di collaborazione a progetto presso IRCCS Istituto G. Gaslini Genova: punti 3

<b>4</b>	documentata attività in campo clinico relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze (max punti 5)	Punti 5
----------	--	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

<i>Attività clinica con ruolo assistenziale formalmente riconosciuto nel SSD MED/38 per ogni periodo di 12 mesi</i>	Punti 1/anno
<i>Attività clinica nel contesto di attività di ricerca nel SSD MED/38 per ogni periodo di 12 mesi</i>	Punti 1/anno
<i>Attività clinica con ruolo assistenziale formalmente riconosciuto in settori congruenti con il SSD MED/38 per ogni periodo di 12 mesi</i>	Punti 0.5/anno
<i>Attività clinica nel contesto di attività di ricerca in settori congruenti con il SSD MED/38 per ogni periodo di 12 mesi</i>	Punti 0.5/anno

La candidata ha presentato la seguente attività clinica nel contesto di attività di ricerca nel SSD MED/38:

- da marzo 2015 ad oggi attività di reparto e Day Hospital, diagnostica delle malattie neuromuscolari; organizzazione e refertazione delle biopsie muscolari; traslazione dalla clinica al laboratorio e delle indagini genetiche; studi di validazione funzionale di varianti identificate tramite NGS; consulenze per pazienti con le seguenti forme cliniche: neuropatie, paraparesi, miopatie e distrofie muscolari, presso la UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari del DINOEMI - IRCCS Istituto G. Gaslini : punti 2

La candidata ha presentato la seguente attività clinica con ruolo assistenziale formalmente riconosciuto in settori congruenti con il SSD MED/38:

- da gennaio 2010 a marzo 2013 Dirigente Medico presso l'Unità Complessa di Medicina Molecolare e Malattie Neuromuscolari presso IRCCS Stella Maris Pisa: punti 1.5

La candidata ha presentato la seguente attività clinica nel contesto di attività di ricerca in settori congruenti con il SSD MED/38:

- dal novembre 1999 al novembre 2004, nell'ambito della Scuola di Specializzazione in Neurologia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, attività assistenziali cliniche nei reparti di Neurologia, Neuropsicologia, Neurofisiopatologia, Disturbi del Movimento, Cefalee, Epilessia; Specializzando interno presso il Servizio di Neurofisiopatologia, attività di laboratorio (Biopsie muscolari), cliniche (malattie muscolari): punti 2.5

totale punti 6

<b>5</b>	organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi (punti max 9)	Punti 7
----------	---	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

<i>Direzione, coordinamento in progetti di ricerca internazionali</i>	Punti 3/progetto
<i>Direzione, coordinamento o partecipazione a progetti di ricerca nazionali</i>	Punti 2/progetto
<i>Coordinamento o partecipazione a progetti scientifici comunque di interesse del settore disciplinare</i>	Punti 1/progetto
<i>Coordinamento o partecipazione a sperimentazione cliniche controllate</i>	Punti 1/progetto

*Direzione, coordinamento o partecipazione a progetti di ricerca nazionali*

La candidata ha presentato la partecipazione ai seguenti Progetti di ricerca:

- Principal Investigator del Progetto Telethon Exploratory 2012 GEP120019 dal titolo "Exploring mitochondrial dysfunction in calpain-3 related myopathy": punti 2
- Co-Investigatore del Progetto Telethon UILDM 2011 GUP11002J dal titolo "Assessment of Upper Limb function in non-ambulant Duchenne Muscular Dystrophy": punti 2
- Principal Investigator della Ricerca finalizzata Giovani Ricercatori 2012 dal titolo "Integrated "omic" approach to explore pathogenesis and clinical variability of Facio-Scapulo-Humeral Muscular Dystrophy": punti 2

*Coordinamento o partecipazione a sperimentazione cliniche controllate*

La candidata ha presentato la partecipazione in qualità di Subinvestigatore e Trial Coordinator dello Studio Sperimentale Multicentrico di fase II del farmaco PF-06252616 (Pfizer) in bambini affetti da Distrofia muscolare di Duchenne svolto presso la UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari del DINO GMI - IRCCS Istituto G. Gaslini: punti 1

<b>6</b>	relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali (max punti 2)	Punti 2
----------	--	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

<i>Partecipazione a congressi e convegni internazionali e nazionali in qualità di relatore</i>	Punti 1
<i>Partecipazione a congressi e convegni internazionali e nazionali con presentazione di contributi scientifici in forma di comunicazione orale</i>	Punti 1

La candidata ha presentato la Partecipazione a congressi e convegni internazionali e nazionali in qualità di relatore ai seguenti Congressi:

- Relatore alla XV Conferenza Internazionale di Parent Project, 17 marzo 2017. Argomento: "Le donne portatrici": punti 1
- Relatore al Convegno "Percorsi di vita & Miotonie" presso il Policlinico Gemelli, Roma, 2 marzo 2017. Argomento: "Una diagnosi precoce come migliore linea di partenza": punti 1
- Relatore al XVI Congresso AIM, Lecce, giugno 2016. Argomento "Correlazione genotipo-fenotipo nelle miopatie congenite": punti 1
- Relatore al Corso "Update sulla distrofia muscolare di Duchenne. La diagnosi, i percorsi assistenziali, le nuove terapie", marzo 2016: punti 1
- Relatore al Corso precongressuale "Cause periferiche di lattante ipotónico", XLI Congresso SINP, novembre 2015: punti 1
- Relatore al XV Congresso AIM, Napoli, maggio 2015. Argomento: "Difetti della MYH7, studio di popolazione": punti 1
- Relatore al XL Congresso SINP, Palermo, Novembre 2014. Argomento: "Ruolo della biopsia muscolare nella diagnostica delle miopatie": punti 1

totale punti 7

<b>7</b>	premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca (max punti 1)	Punti 0
----------	---	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

<i>Premi nazionali ed internazionali per attività di ricerca congruente al SSD MED/38</i>	Punti 1
---	---------

La candidata non ha presentato premi nazionali ed internazionali per attività di ricerca congruente al SSD MED/38

**TOTALI PUNTI (titoli) 43**

**Punteggio attribuito alle pubblicazioni scientifiche (fino a un massimo di 50 punti – NUMERO MASSIMO DI PUBBLICAZIONI STABILITO NEL BANDO n. 20)**

<b>1</b>	<b>Pubblicazioni su riviste nazionali e internazionali (max punti 20)</b>	<b>Punti 20</b>
	<i>Originalità dei risultati e rigore metodologico espresso e congruenza al SSD di riferimento ovvero alle tematiche interdisciplinari ad esso correlate</i>	Punti 0.5/publicazione
	<i>Rilevanza scientifica della collocazione editoriale della pubblicazione:</i>	IF > 2 Punti 1 per pubblicazione IF > 5 Punti 1.5 per pubblicazione IF > 10 Punti 3 per pubblicazione
	<i>Apporto individuale del candidato (primo e ultimo nome)</i>	Punti 2

1) Pubblicazione dal titolo:

MYH7-related myopathies: clinical, histopathological and imaging findings in a cohort of Italian patients. Orphanet J Rare Dis. 2016 Jul 7;11(1):91.

IF 3.478

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

2) Pubblicazione dal titolo:

Beyond spinal muscular atrophy with lower extremity dominance: cerebellar hypoplasia associated with novel mutation in BICD2. Eur J Neurol. 2016 Apr;23(4):e19-21

IF 3.988

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

3) Pubblicazione dal titolo:

Focus sulle miopatie congenite. Prospettive in Pediatria. Gennaio-Marzo 2015. Vol. 45. n. 177, 65-84

IF -

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, l'apporto individuale come primo nome

**punti 2.5**

4) Pubblicazione dal titolo:

Novel dynein DYNC1H1 neck and motor domain mutations link distal spinal muscular atrophy and abnormal cortical development. Hum Mutat. 2014 Mar;35(3):298-302.

IF 4.601

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

5) Pubblicazione dal titolo:

TRPV4 mutations in children with congenital distal spinal muscular atrophy. Neurogenetics. 2012 Aug;13(3):195-203.

IF 3.269

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

6) Pubblicazione dal titolo:

Novel mutations in the fukutin gene in a boy with asymptomatic hyperCKemia. Neuromuscul Disord. 2013 Dec;23(12):1010-5.

IF 2.969

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

7) Pubblicazione dal titolo:

Subclinical myopathy in a child with neutral lipid storage disease and mutations in the PNPLA2 gene. Biochem Biophys Res Commun. 2013 Jan 4;430(1):241-4.

IF 2.466

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

8) Pubblicazione dal titolo:

Genetic and Early Clinical Manifestations of Females Heterozygous for Duchenne/Becker Muscular Dystrophy. Pediatr Neurol. 2016 Feb;55:58-63.

IF 2.018

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come ultimo nome

**punti 3.5**

9) Pubblicazione dal titolo:

WES in a family trio suggests involvement of TECPR2 in a complex form of progressive motor neuron disease. Clin Genet. 2016 Aug;90(2):182-5.

IF 3.326

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

10) Pubblicazione dal titolo:

Elevated serum creatine kinase and small cerebellum prompt diagnosis of congenital muscular dystrophy due to FKRP mutations. J Child Neurol. 2014 Mar;29(3):394-8.

IF 1.378

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come ultimo nome

**punti 2.5**

11) Pubblicazione dal titolo:

Impaired Presynaptic High-Affinity Choline Transporter Causes a Congenital Myasthenic Syndrome with Episodic Apnea. Am J Hum Genet. 2016 Sep 1;99(3):753-761.

IF 9.025

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 2**

12) Pubblicazione dal titolo:

Enhancement of Muscle T Regulatory Cells and Improvement of Muscular Dystrophic Process in mdx Mice by Blockade of Extracellular ATP/P2X Axis. Am J Pathol. 2015 Dec;185(12):3349-60.

IF 4.057

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:



la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

13) Pubblicazione dal titolo:

The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: Results from 504 patients. Neurology. 2016 Jul 5;87(1):71-6.

IF 8.320

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 2**

14) Pubblicazione dal titolo:

Dolichol-phosphate mannose synthase depletion in zebrafish leads to dystrophic muscle with hypoglycosylated  $\alpha$ -dystroglycan. Biochem Biophys Res Commun. 2016 Aug 12;477(1):137-43. Epub 2016 Jun 10.

IF 2.466

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

15) Pubblicazione dal titolo:

Limb-girdle muscular dystrophy with  $\alpha$ -dystroglycan deficiency and mutations in the ISPD gene. Neurology. 2013 Mar 5;80(10):963-5.

IF 8.320

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 2**

16) Pubblicazione dal titolo:

A refined diagnostic algorithm for Bethlem myopathy. Neurology. 2008 Apr 1;70(14):1192-9.

IF 8.320

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 2**

17) Pubblicazione dal titolo:

Novel findings associated with MTM1 suggest a higher number of female symptomatic carriers. Neuromuscul Disord. 2016 Apr-May;26(4-5):292-9.

IF 2.969

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

18) Pubblicazione dal titolo:

Clinical expression of facioscapulohumeral muscular dystrophy in carriers of 1-3 D4Z4 reduced alleles: experience of the FSHD Italian National Registry. BMJ Open. 2016 Jan 5;6(1):e007798.

IF 2.369

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**





19) Pubblicazione dal titolo:

Facioscapulohumeral muscular dystrophy: new insights from compound heterozygotes and implication for prenatal genetic counselling. J Med Genet. 2012 Mar;49(3):171-8.

IF 5.451

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 2**

20) Pubblicazione dal titolo:

Vaccination recommendations for patients with neuromuscular disease. Vaccine. 2014 Oct 14;32(45):5893-900.

IF 3.235

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

Totale punteggio pubblicazioni: punti 48.5

2	Qualità della produzione scientifica nel suo complesso (valutazione collegiale della commissione totale) (max punti 30)				Punti 11	
	H-Index	Punti 1	Punti 5	Punti 10		Punti 20
	Per valore < 5		per valore ≥ 5 e < 10	per valore ≥ 10 e < 20		per valore ≥ 20
<i>Pubblicazioni monografiche (es. tesi di Dottorato)</i>				Punti 1		

L'H Index della candidata è pari a 15 (Google Scholar) punti 10

*Pubblicazioni monografiche*

La Candidata ha presentato la tesi di Dottorato in Neuroscienze dal titolo "Studio della correlazione genotipo-fenotipo nelle distrofie muscolari dei cingoli (LGMD) in una popolazione italiana" punti 1

**TOTALI PUNTI (produzione scientifica) 31**

**TOTALI PUNTI (titoli + produzione scientifica) 74**

Al termine della discussione pubblica dei titoli e della produzione scientifica la Commissione ha accertato l'adeguata conoscenza della lingua inglese, così come previsto nel bando, mediante lettura e traduzione di un testo scientifico attinente al settore (v. allegato) e ha espresso il giudizio di **OTTIMO**



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA

ALLEGATO B

**Punteggi attribuiti collegialmente sui titoli e sulla produzione scientifica dei candidati:**

**Candidato: FRUSCIONE FLORIANA**

**Punteggi attribuibili a ciascuna categoria di titoli (fino a un massimo di punti 50):**

1	Dottorato di ricerca o equipollenti, ovvero, per i settori interessati, il diploma di specializzazione medica o equivalente, conseguito in Italia o all'estero (max punti 15)	Punti 7
---	---	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

<i>Dottorato di ricerca congruente al SSD MED/38</i>	Punti 7
<i>Diploma di Specializzazione nel SSD MED/38</i>	Punti 7
<i>Diploma di Specializzazione in SSD correlati al MED/38</i>	Punti 5

- La candidata ha conseguito il titolo di Dottore di Ricerca in "Biologia e Medicina Sperimentale Molecolare e Clinica, indirizzo Biotecnologie" (n°1334), conseguito presso l'Università degli Studi di Genova discutendo la tesi "Metabolismo del GDP-L-fucosio in fibroblasti di pazienti affetti dalla sindrome LADII/CDGIIc".

Dottorato di ricerca congruente al SSD MED/38: punti 7

2	attività didattica a livello universitario in Italia o all'estero (max punti 3)	Punti 2
---	---	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

<i>Affidamenti in Corsi di Studio di 1° e 2° livello (lauree triennali, lauree magistrali, comprese le attività di cui all'ex Art. 33)</i>	Punti 2
<i>Affidamenti presso Scuole di Specializzazione</i>	Punti 2
<i>Master di 1° e 2° livello</i>	Punti 1

La candidata ha svolto attività di supporto alla didattica nell'insegnamento di biochimica-laboratorio Facoltà di Scienze nel 2004-2005 e 2005-2006; Professore a contratto nell'insegnamento di biochimica-laboratorio Facoltà di Scienze nel 2006-2007. Punti 2

3	documentata attività di formazione o di ricerca presso qualificati istituti italiani o stranieri (max punti 15)	Punti 15
---	---	----------

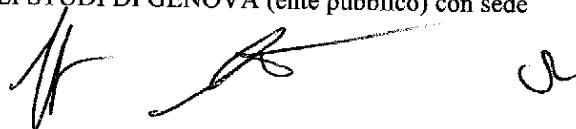
Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

<i>Titolarità di Assegni di Ricerca</i>	Punti 2/anno
<i>Titolarità di Borse di Studio per attività di formazione e ricerca</i>	Punti 2/anno
<i>Contratti di studio e ricerca presso Istituti di Ricerca italiani o stranieri</i>	Punti 3/anno

La candidata ha presentato le seguenti titolarità di contratti di ricerca come biologo ricercatore dal 2006 ad oggi presso CBA di Genova, Università di Genova ed Istituto Gaslini.

- denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: CENTRO DI BIOTECNOLOGIE AVANZATE (CBA) DI GENOVA (Ente privato) con sede in GENOVA, LARGO ROSANNA BENZI 10;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;

- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: CENTRO DI BIOTECNOLOGIE AVANZATE DI GENOVA con sede in GENOVA, LARGO ROSANNA BENZI 10;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO A PROGETTO (n° 104); - durata del contratto: dal 1/02/2006 al 31/05/2006;
2. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede in GENOVA via L.Battista Alberti 2;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Sezione Biochimica del DI.ME.S dell'Università di Genova, Viale benedetto XV n°1, Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO DI COLLABORAZIONE COORDINATA E CONTINUATIVA (n° prot 36/06 del 2 maggio 2006);
- durata del contratto: dal 1/6/2006 al 30/06/2006;
3. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: CENTRO DI ECCELLENZA PER LE RICERCHE BIOMEDICHE DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede in Viale Benedetto XV, 3, Genova;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Centro di Eccellenza per le Ricerche Biomediche, Viale Benedetto XV n° 3, Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO DI COLLABORAZIONE COORDINATA E CONTINUATIVA (n° prot. 238 del 15 giugno 2006);
- durata del contratto: dal 1/07/2006 al 31/12/2006
4. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede in GENOVA via L. Battista Alberti 2;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Sezione Biochimica del DI.ME.S dell'Università di Genova, Viale Benedetto XV n°1, Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO DI COLLABORAZIONE COORDINATA E CONTINUATIVA (n° prot 70/06 del 1 Dicembre 2006);
- durata del contratto: dal 1/01/2007 al 30/06/2007
5. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede in GENOVA via L.Battista Alberti 2;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Sezione Biochimica del DI.ME.S dell'Università di Genova, Viale Benedetto XV n°1, Genova;
- tipologia contrattuale: INCARICO DI RICERCA DI PRESTAZIONE OCCASIONALE (prot. n ° 34/07 del 27.06.2007)
- durata del contratto: dal 1/07/2007 al 31/07/2007
6. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: CENTRO DI BIOTECNOLOGIE AVANZATE (CBA) DI GENOVA (ente privato) con sede in GENOVA, LARGO ROSANNA BENZI 10;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: CENTRO DI BIOTECNOLOGIE AVANZATE (CBA), LARGO ROSANNA BENZI 10, Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO A PROGETTO (lettera di incarico n 144, Iscrizione nel registro matricola al n. 263)
- durata del contratto: dal 08/08/2007 al 31/12/2008
7. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: CENTRO DI BIOTECNOLOGIE AVANZATE (CBA) DI GENOVA (ente privato) con sede in GENOVA, LARGO ROSANNA BENZI 10;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: CENTRO DI BIOTECNOLOGIE AVANZATE (CBA), LARGO ROSANNA BENZI 10, Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO A PROGETTO (lettera di incarico n 195);
- durata del contratto: dal 16/01/2009 al 31/10/2009
8. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede in GENOVA via L.Battista Alberti 2;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Sezione Biochimica del DI.ME.S, Viale Benedetto XV,1 Genova;
- tipologia contrattuale: INCARICO DI RICERCA DI PRESTAZIONE OCCASIONALE (prot. N. 01/2010:
- durata del contratto: dal 05/01/2010 al 28/02/2010
9. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: DIPARTIMENTO DI SCIENZE PEDIATRICHE "G. DE TONI" DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede in GENOVA Largo G. Gaslini 5;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Laboratorio di Patologia Muscolare del Dipartimento di Scienze Pediatriche, presso Istituto G. Gaslini, Largo G. Gaslini,5 Genova;
- tipologia contrattuale: INCARICO DI RICERCA DI PRESTAZIONE OCCASIONALE (prot. N. 01/2010)
- durata del contratto: dal 22/01/2010 al 22/03/2010
10. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede



in GENOVA, Via Balbi 5;

- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Dipartimento di Scienze Pediatriche, presso Istituto G. Gaslini, Largo G. Gaslini, 5 Genova
- tipologia contrattuale: ASSEGNO DI RICERCA (prot. N. 11644 DEL 12/05/2010 contratto n 138)
- durata del contratto: dal 1/06/2010 al 31/05/2012
- 11. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: IRCSS ISTITUTO G. GASLINI (ente pubblico) con sede in GENOVA, largo GEROLAMO GASLINI 5;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Laboratorio di Patologia Muscolare, presso Istituto G. Gaslini, Largo G. Gaslini, 5 Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO A TERMINE EX ARTICOLO 11 SECONDO COMMA DEL D.L. 16/10/2003 N.288 PER SVOLGIMENTO DI ATTIVITA' DI RICERCA (PROVVEDIMENTO N. 189 DEL 28 MARZO 2012)
- durata del contratto: dal 1/04/2012 al 30/09/2012;
- 12. - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: IRCSS ISTITUTO G. GASLINI (ente pubblico) con sede in GENOVA, Largo GEROLAMO GASLINI 5;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Unità Operativa di malattie muscolari e Neurodegenerative, presso Istituto G. Gaslini, Largo G. Gaslini, 5 Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO A TERMINE EX ARTICOLO 11 SECONDO COMMA DEL D.L. 16/10/2003 N.288 PER SVOLGIMENTO DI ATTIVITA' DI RICERCA (PROVVEDIMENTO N. 828 DEL 14 novembre 2012)
- durata del contratto: dal 16/11/2012 al 30/04/2013;
- 13- denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: IRCSS ISTITUTO G. GASLINI (ente pubblico) con sede in GENOVA, largo GEROLAMO GASLINI 5;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Unità Operativa di malattie muscolari e Neurodegenerative, presso Istituto G. Gaslini, Largo G. Gaslini, 5 Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO A TERMINE EX ARTICOLO 11 SECONDO COMMA DEL D.L. 16/10/2003 N.288 PER SVOLGIMENTO DI ATTIVITA' DI RICERCA (PROVVEDIMENTO N. 510 DEL 25 giugno 2013)
- durata del contratto: dal 01/07/2013 al 30/06/2014;
- 14 - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: IRCSS ISTITUTO G. GASLINI (ente pubblico) con sede in GENOVA, largo GEROLAMO GASLINI 5;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Unità Operativa di Malattie Muscolari e Neurodegenerative, presso Istituto G. Gaslini, Largo G. Gaslini, 5 Genova;
- tipologia contrattuale: CONTRATTO A TERMINE EX ARTICOLO 11 SECONDO COMMA DEL D.L. 16/10/2003 N.288 PER SVOLGIMENTO DI ATTIVITA' DI RICERCA (PROVVEDIMENTO N. 621 DEL 7 luglio 2014);
- durata del contratto: dal 08/07/2014 al 26/11/2014;
- 15 - denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede in GENOVA via Balbi 5;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DINOEMI) presso Istituto G. Gaslini, Largo G. Gaslini, 5 Genova;
- tipologia contrattuale: ASSEGNO DI RICERCA settore scientifico disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA (prot. N. 18912 DEL 29/08/2014, contratto n 281);
- durata del contratto: dal 1/09/2014 al 31/08/2016;
- 16- denominazione Ente/Azienda datore di lavoro: UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI GENOVA (ente pubblico) con sede in GENOVA via Balbi 5;
- profilo professionale: BIOLOGO RICERCATORE;
- struttura presso la quale è stata svolta l'attività: Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DINOEMI) presso Istituto G. Gaslini, Largo G. Gaslini, 5 Genova;
- tipologia contrattuale: ASSEGNO DI RICERCA settore scientifico disciplinare MED/03 GENETICA MEDICA
- durata del contratto: dal 1/09/2016 al 31/08/2018;

punti 20

4	documentata attività in campo clinico relativamente ai settori concorsuali nei quali sono richieste tali specifiche competenze (max punti 5)	Punti 0
---	--	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

Attività clinica con ruolo assistenziale formalmente riconosciuto nell'SSD MED/38 per ogni periodo di 12 mesi	Punti 1/anno
---	--------------

Attività clinica nel contesto di attività di ricerca nel SSD MED/38 per ogni periodo di 12 mesi	Punti 1/anno
Attività clinica con ruolo assistenziale formalmente riconosciuto in settori congruenti con il SSD MED/38 per ogni periodo di 12 mesi	Punti 0.5/anno
Attività clinica nel contesto di attività di ricerca in settori congruenti con il SSD MED/38 per ogni periodo di 12 mesi	Punti 0.5/anno

<b>5</b>	organizzazione, direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionali e internazionali, o partecipazione agli stessi (punti max 9)	Punti 0
----------	---	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

Direzione, coordinamento in progetti di ricerca internazionali	Punti 3/progetto
Direzione, coordinamento o partecipazione a progetti di ricerca nazionali	Punti 2/progetto
Coordinamento o partecipazione a progetti scientifici comunque di interesse del settore disciplinare	Punti 1/progetto
Coordinamento o partecipazione a sperimentazione cliniche controllate	Punti 1/progetto

<b>6</b>	relatore a congressi e convegni nazionali e internazionali (max punti 2)	Punti 2
----------	--	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

Partecipazione a congressi e convegni internazionali e nazionali in qualità di relatore	Punti 1
Partecipazione a congressi e convegni internazionali e nazionali con presentazione di contributi scientifici in forma di comunicazione orale	Punti 1

La candidata ha presentato la Partecipazione a congressi nazionali con presentazione di comunicazioni orali.

- 6° Congresso Nazionale Biotecnologie (CNB6). Padova, 4-6 giugno 2003  
"Chlorella Virus PBCV-1 Encodes two Enzymes Involved in the Biosynthesis of GDP-L-Fucose and GDP-D-Rhamnose". Fruscione F., Tonetti M., Zanardi D., Gurnon J.R., Armirotti A., Damonte G., Sturla L., De Flora A., and Van Etten J. punti 1
  - Riunione del Gruppo della Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare "Glicobiologia", Università degli Studi di Ferrara, Ferrara, 15 settembre 2003  
"The Chlorella Virus PBCV-1 Encodes two Enzymes Involved in the *de novo* synthesis of GDP-L-Fucose and GDP-D-Rhamnose". Fruscione F., Tonetti M., Zanardi D., Gurnon J.R., Armirotti A., Damonte G., Sturla L., De Flora A. and Van Etten J. punti 1
  - 18° Riunione "A. Castellani" dei Dottorandi di Ricerca in discipline Biochimiche (SIB), Brallo di Pregola (Pavia) 6-10 giugno 2005  
"Fucosilazione nei glicconiugati di membrana in fibroblasti di pazienti affetti da sindrome LAD di tipo II" Fruscione F., Noda K., Miyoshi E., Taniguchi N., Tonetti M., Sturla L. punti 1
  - Riunione LLP della Società Italiana di Biochimica (SIB). Varese, 8 giugno 2007  
"Properties of GDP-D- mannose 4,6-dehydratase (GMD) from two different chloroviruses (phycodnaviridae)". Fruscione F., Sturla L., Di Zanni E., De Flora A., Van Etten J., Tonetti M. punti 1
- Punti 4

<b>7</b>	premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per attività di ricerca (max punti 1)	Punti 0
----------	---	---------

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

Premi nazionali ed internazionali per attività di ricerca congruente al SSD MED/38	Punti 1
--	---------

La candidata non ha presentato premi nazionali ed internazionali per attività di ricerca congruente al SSD MED/38

**TOTALI PUNTI (titoli) 26**

**Punteggio attribuito alle pubblicazioni scientifiche (fino a un massimo di 50 punti – NUMERO MASSIMO DI PUBBLICAZIONI STABILITO NEL BANDO n. 20)**

<b>1</b>	<b>Pubblcazioni su riviste nazionali e internazionali (max punti 20)</b>	<b>Punti 20</b>
	<i>Originalità dei risultati e rigore metodologico espresso e congruenza al SSD di riferimento ovvero alle tematiche interdisciplinari ad esso correlate</i>	Punti 0.5/pubblcazione
	<i>Rilevanza scientifica della collocazione editoriale della pubblicazione:</i>	IF > 2 Punti 1 per pubblicazione IF > 5 Punti 1.5 per pubblicazione IF > 10 Punti 3 per pubblicazione
	<i>Apporto individuale del candidato (primo e ultimo nome)</i>	Punti 2

1) Pubblicazione dal titolo:

Differential role of NADP+ and NADPH in the activity and structure of GDP-D-mannose 4,6-dehydratase from two chlorella viruses. 2008 J Biol Chem.; 283(1):184-93.

IF 4.125

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

2) Pubblicazione dal titolo:

Cyclic ADP-ribose-mediated expansion and stimulation of human Mesenchymal Stem Cells by plant hormone Abscisic Acid. 2008 Stem Cells; 26(11):2855-64.

IF 5.599

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 2**

3) Pubblicazione dal titolo:

Abscisic acid is an endogenous stimulator of insulin release from human pancreatic islets with cyclic-ADP ribose as second messenger 2008 J Biol Chem.; 283(47):32188-97.

IF 4.125

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

4) Pubblicazione dal titolo:

APO866 activity in hematologic malignancies: a preclinical in vitro study. 2009 Blood, 113(23):6035-7 author reply 6037-8.

IF 13.164

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 3.5**

5) Pubblicazione dal titolo:

The Plant Hormone Abscisic Acid Stimulates The Proliferation Of Human Hemopoietic Progenitors Through The Second Messenger Cyclic ADP-Ribose 2009 Stem Cells 27 (10): 2469-2477

IF 5.599

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 2**

6) Pubblicazione dal titolo:

LANCL2 is necessary for abscisic acid binding and signaling in human granulocytes and in rat insulinoma cells. 2009 J. Biol. Chem.; 284 (41): 28045- 57

IF 4.125

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

7) Pubblicazione dal titolo:

Catastrophic NAD<sup>+</sup> Depletion in Activated T Lymphocytes through Nampt Inhibition Reduces Demyelination and Disability in EAE. 2009 PLoS One; Nov 19;4(11):e7897.

IF 2.806

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

8) Pubblicazione dal titolo:

The association of human mesenchymal stem cells with BMP-7 improves bone regeneration of critical-size segmental bone defects in athymic rats. 2010 Bone;47(1):117- 26.

IF 4.140

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

9) Pubblicazione dal titolo:

Regulation of human mesenchymal stem cell functions by an autocrine loop involving NAD<sup>+</sup> release and P2Y<sub>11</sub>-mediated signalling. Stem Cells Dev. 2011 Jul;20(7):1183-98

IF 3.562

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 3.5**

10) Pubblicazione dal titolo:

Synergistic interactions between HDAC and sirtuin inhibitors in human leukemia cells. PLoS One. 2011;6(7):e22739

IF 2.806

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

11) Pubblicazione dal titolo:

Anti-cancer activity of 5-O-alkyl 1,4-imino-1,4-dideoxyribitols. Bioorg Med Chem. 2011 Dec 15;19(24):7720-7. Epub 2011 Jul 30.

IF 2.930

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:



la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF  
**punti 1.5**

12) Pubblicazione dal titolo:

Hyccin the molecule mutated in the Leukodystrophy Hypomyelination and Congenital Cataract (HCC) is a Neuronal Protein. PLoS One. 2012;7(3):e32180. Epub 2012 Mar 26.  
IF 2.806

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

13) Pubblicazione dal titolo:

Abscisic acid ameliorates the systemic sclerosis fibroblast phenotype in vitro. Biochem Biophys Res Commun. 2012 May 25;422(1):70-4. Epub 2012 Apr 27.  
IF 2.466

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

14) Pubblicazione dal titolo:

Hypomyelination and congenital cataract: Identification of novel mutations in two unrelated families. Eur J Paediatr Neurol. 2012 Jun 30.  
IF 2.013

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

15) Pubblicazione dal titolo:

Novel FAM126A mutations in hypomyelination and congenital cataract disease. Biochem Biophys Res Commun. 2013 Sep 27;439(3):369-72.  
IF 2.466

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

16) Pubblicazione dal titolo:

Impairment of ceramide synthesis causes a novel progressive myoclonus epilepsy. Ann Neurol. 2014 Apr 30.  
doi: 10.1002/ana.24170  
IF 9.890

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:


la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF, l'apporto individuale come primo nome

**punti 4**

17) Pubblicazione dal titolo:

Enhancement of Muscle T Regulatory Cells and Improvement of Muscular Dystrophic Process in mdx Mice by Blockade of Extracellular ATP/P2X Axis. Am J Pathol. 2015 Dec;185(12):3349-60.  
IF 4.057

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:





la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF  
**punti 1.5**

18) Pubblicazione dal titolo:

Clinical interfamilial variability in lethal familial neonatal seizure disorder caused by TBC1D24 mutations. Am J Med Genet A 2016 Aug 19  
 IF 2.259

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 1.5**

19) Pubblicazione dal titolo:

Autosomal recessive progressive myoclonus epilepsy due to impaired ceramide synthesis. Epileptic Disord. 2016 Sep 1;18(S2):120-127.  
 IF 1.168

Breve descrizione sulla base dei criteri predeterminati:

la Commissione assegna a questo articolo, data l'originalità dei risultati ed il rigore metodologico espresso, la congruenza al SSD, il valore dell'IF

**punti 0.5**

Totale punteggio pubblicazioni: punti 39

2	Qualità della produzione scientifica nel suo complesso (valutazione collegiale della commissione totale) (max punti 30)				Punti 10	
	H-Index	Punti 1	Punti 5	Punti 10		Punti 20
	Per valore < 5		per valore ≥ 5 e < 10	per valore ≥ 10 e < 20		per valore ≥ 20
Pubblicazioni monografiche (es. tesi di Dottorato)				Punti 1		

L'H Index della candidata è pari a 17 (Google Scholar) punti 10  
 Pubblicazioni monografiche

**TOTALI PUNTI (produzione scientifica) 30**

**TOTALI PUNTI (titoli + produzione scientifica) 56**

Al termine della discussione pubblica dei titoli e della produzione scientifica la Commissione ha accertato l'adeguata conoscenza della lingua inglese, così come previsto nel bando, mediante lettura e traduzione di un testo scientifico attinente al settore (v. allegato) e ha espresso il giudizio di **OTTIMO**

## 9

## METABOLIC DISEASES

Hélène Ogier and Jean Aicardi

Fiorenzo

Metabolic diseases of the nervous system comprise a vast group of heterogeneous conditions which have in common only the presence of a known metabolic deficit at their origin but which differ enormously in pathology, clinical presentation and diagnostic problems.

Several broad subgroups of metabolic diseases will be considered successively.

(1) *Disorders involving subcellular organelles.* These include diseases of lysosomes, the Golgi and pre-Golgi apparatus and peroxisomes. The classical example is that of lysosomal disorders that are due to lack of lysosomal enzymes and result in *storage disorders*. In such cases, an enzymatic block produces accumulation of storage substances that may interfere with the function and/or survival of neural cells. The metabolic block may also act by inducing deficiency of metabolites normally produced beyond the block or by interfering with other metabolic pathways as a result of deviation from normal to accessory or normally unused pathways. However, some disorders of subcellular organelles (e.g. peroxisomal diseases) do not produce accumulation of storage substances but interfere in various ways with essential metabolic processes.

(2) *Disorders of intermediary metabolism.* These diseases are extremely diverse but here the metabolic blocks do not generate storage. Interference with numerous metabolic pathways leads to disturbances of energy production, amino acid and organic acid metabolism with endogenous intoxication, and interference with neurotransmitter synthesis.

(3) *Disorders of metallic, especially copper, metabolism.*

(4) *Miscellaneous metabolic diseases.* Progressive metabolic CNS disorders are individually rare. However, their prevalence in Sweden was found to be 0.58 per 1000, a frequency similar to that of neural tube defects or congenital hemiplegia (Uvebrant *et al.* 1992).

A number of metabolic diseases involve only occasionally or secondarily the nervous system and will be only alluded to.

Several disorders of carbohydrate metabolism can affect the CNS indirectly by inducing hypoglycaemia, e.g. various types of glycogenosis, especially type I, and fructose intolerance. Fructose 1-6-diphosphate deficiency can be associated with severe ventricular dilatation and hypoplasia of the vermis and cerebellar hemispheres, and alpha-ketoglutarate dehydrogenase deficiency and pyruvate dehydrogenase deficiency are often responsible also

for basal ganglia abnormalities (Brismar and Ozand 1994a,b). Isolated hypoglycorrhachia caused by deficit of specific glucose carrier is described in Chapter 2. The effects on the brain can be prevented by a ketogenic diet.

*Galactosaemia* resulting from deficit of galactose-uridyl-transferase or rarely of epimerase is associated with CNS toxicity and growth failure, in addition to cataracts (Segal 1993). The gene is located to chromosome 9q13 and several mutations are known which in 90 per cent of cases result in complete absence of enzymatic activity. Even in cases correctly treated by low galactose diet, significant visual-perceptual deficits and EEG abnormalities are found in one-third to one-half of the patients. This may be due to the continuing endogenous formation of toxic galactose-1-phosphate from glucose-1-phosphate through the action of epimerase. A few patients have more definite neurological signs, including cerebellar or extrapyramidal features (Böhles *et al.* 1986, Friedman *et al.* 1989) that can be progressive (Koch *et al.* 1992, Bohu *et al.* 1995). Waggoner and Buist (1993) found that 18 per cent of 175 patients had cerebellar signs. Cognitive deficits are frequent and may be progressive. Verbal dyspraxia with disturbances of speech rhythm without receptive deficit was found in 13 of 24 patients of Nelson *et al.* (1991) and in 50 per cent of the 175 cases reviewed by Waggoner and Buist (1993) and was usually of a severe degree. Pseudotumour cerebri (Huttenlocher *et al.* 1970) and skeletal muscle involvement (Bresolin *et al.* 1993) have been reported. In contrast, galactokinase deficiency (Gitzelmann *et al.* 1974) is associated with cataracts but does not generate neurodevelopmental deficits.

*Cystinosis* primarily affects the kidney with progressive renal insufficiency. However, with successful management of renal disease neurological manifestations may become apparent. Cognitive defects, progressive dementia and spasticity (Trauner *et al.* 1988) may be associated with cerebral atrophy and multifocal calcification of the internal capsules and periventricular white matter (Fink *et al.* 1989a). A vacuolar myopathy may develop in the late stages of the disease (Charnas *et al.* 1994).

*Lowe syndrome* is marked by congenital cataracts, hypotonia, absent deep tendon reflexes, mental retardation, generalized aminoaciduria and renal tubular acidosis with hypophosphataemia (Charnas *et al.* 1991). Although 12 of 47 patients studied by Kenworthy *et al.* (1993) had an IQ >70, tantrums and irritability were frequent. MRI may show periventricular lesions