PROCEDURA SELETTIVA VOLTA AL RECLUTAMENTO DI UN PROFESSORE DI PRIMA FASCIA PRESSO L'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI GENOVA, DIPARTIMENTO DI Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia e Genetica e Scienze Materno-Infantili (DINOGMI) SETTORE CONCORSUALE 06/A1 – Genetica Medica SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED03 ART. 18, COMMA 1, LEGGE N. 240/2010)

RELAZIONE RIASSUNTIVA DEI LAVORI SVOLTI

Il giorno 07.08.2019 alle ore 12.00 ha luogo la prima riunione della Commissione giudicatrice della procedura selettiva di cui al titolo. La stessa si svolge per via telematica, come consentito dall'art. 8, comma 2, del Regolamento di Ateneo in materia di chiamate, emanato con D.R. n. 2093 del 28.5.2019.

La Commissione, nominata con D.R. 3276 del 5.8.2019 è composta dai seguenti professori ordinari:

Prof. Antonio Amoroso inquadrato nel settore scientifico disciplinare MED03, Università degli Studi di Torino
Prof. Liborio Stuppia inquadrato nel settore scientifico disciplinare MED03, Università degli Studi Gabriele D'Annunzio di Chieti-Pescara
Prof. Paola Mandich inquadrata nel settore scientifico disciplinare MED03 Università degli Studi di Genova

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

Viene eletto Presidente la Prof. Paola Mandich, svolge le funzioni di segretario il Prof. Liborio Stuppia

Il Presidente ricorda gli adempimenti previsti dal bando e dal citato Regolamento di Ateneo in materia di chiamate, nonché le seguenti fasi della procedura selettiva:

1) predeterminazione dei criteri per la valutazione dei candidati, in conformità all'art. 9 del citato Regolamento di Ateneo in materia di chiamate;
2) valutazione della produzione scientifica, delle pubblicazioni, dell'attività didattica e dei titoli dei candidati;
3) formulazione, per i candidati, di un giudizio collegiale, sul quale è fondata la valutazione comparativa;
4) valutazione comparativa, sulla base dei giudizi collegiali espressi, e indicazione, con deliberazione assunta all'unanimità o a maggioranza dei componenti, del candidato selezionato per il proseguimento della procedura.

Tutto ciò premesso, la Commissione predetermina i criteri per la valutazione dei candidati, in conformità all'art. 9 del più volte citato Regolamento di Ateneo in materia di chiamate.

Nella valutazione della produzione scientifica presentata dai candidati, la Commissione si attiene ai seguenti criteri:
a) congruenza con le tematiche del settore scientifico disciplinare o con tematiche interdisciplinari ad esso pertinenti;
b) apporto individuale nei lavori in collaborazione;
c) consistenza complessiva e qualità della produzione stessa, valutata all'interno del panorama internazionale della ricerca, sulla base dell'originalità e del rigore metodologico;
d) collocazione editoriale dei prodotti scientifici.

La Commissione giudicatrice ricorda inoltre che il Regolamento di Ateneo prevede, con riguardo alle procedure relative a settori definiti "bibliometrici" dalle disposizioni in tema di conferimento dell'abilitazione scientifica nazionale, che la Commissione possa deliberare l'impiego di uno o più fra gli indicatori bibliometrici in uso. Qualora la Commissione si discosti dai criteri sopra indicati, è tenuta a darne motivazione nel giudizio finale.

Nella valutazione delle pubblicazioni la Commissione giudicatrice prenderà in considerazione libri editi nel rispetto delle norme vigenti, nonché saggi inseriti in opere collettanee e articoli editi su riviste in formato cartaceo o digitale con l'esclusione di note interne o rapporti dipartimentali.

Nella valutazione dell'attività didattica dei candidati, svolta in Italia o all'estero, e relativi parametri di qualificazione, la commissione tiene conto in particolare:
a) del numero e delle caratteristiche dei moduli/corsi tenuti e continuità della tenuta degli stessi;
b) delle altre attività didattiche svolte a livello universitario, debitamente documentate;

Nella valutazione dei titoli presentati dai candidati, la commissione tiene in considerazione attività svolte e riconoscimenti ricevuti, tra i quali in particolare:
a) responsabilità scientifica per progetti di ricerca internazionali e nazionali, ammessi al finanziamento sulla base di bandi competitivi che prevedano la revisione tra pari;
b) direzione di riviste, collane editoriali, enciclopedie e trattati di riconosciuto prestigio, cura di volumi;
c) partecipazione a comitati di direzione e editoriali di riviste, collane editoriali, enciclopedie e trattati di riconosciuto prestigio;
d) attribuzione di incarichi o di fellowship ufficiali presso atenei, istituti di ricerca e aziende, esteri e internazionali, di alta qualificazione;
e) direzione di enti o istituti di ricerca, esteri e internazionali, di alta qualificazione;
f) partecipazione a congressi e convegni nazionali e internazionali in qualità di relatore;
g) partecipazione ad accademie, società professionali o scientifiche aventi prestigio nel settore;
h) conseguimento di premi e riconoscimenti per l'attività scientifica;
i) risultati ottenuti nel trasferimento tecnologico in termini di partecipazione alla creazione di spin off, sviluppo, impiego di brevetti, nei settori concorsuali in cui è appropriato;
l) attività di consulenza presso istituzioni di alta cultura, università, accademie ed enti di ricerca, pubblici e privati di alta qualificazione a livello nazionale e internazionale;
m) documentata attività ed esperienza in campo clinico relativamente ai settori scientifico disciplinari nei quali sono richieste tali specifiche competenze;
n) eventuale attività accademico istituzionale di responsabilità e/o di servizio;
o) organizzazione di congressi e convegni nazionali e internazionali in qualità di presidente del comitato organizzatore locale o membro del comitato scientifico.

Vengono infine collegialmente richiamate le prescrizioni di cui all'art. 7 del bando.

La Commissione, inoltre, considerato quanto previsto dall'art. 8, comma 3 del citato Regolamento di Ateneo in materia di chiamate, stabilisce che il procedimento si concluderà entro il 5 dicembre 2019 (non oltre quattro mesi decorrenti dalla data di nomina da parte del Rettore).

Il giorno 13.09.2019 alle ore 14.00 ha luogo la seconda riunione della Commissione giudicatrice della procedura selettiva di cui all'intestazione per la valutazione della produzione scientifica, delle pubblicazioni, dell'attività didattica e dei titoli dei candidati.

La stessa si svolge per via telematica, come consentito dall'art. 8, comma 2, del Regolamento di Ateneo in materia di chiamate, emanato con D.R. n. 2093 del 28.5.2019.

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

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

I lavori della Commissione si svolgono mediante accesso al sistema denominato "concorsi online" predisposto dall'Amministrazione, in base a cui ogni commissario ha potuto accedere, successivamente alla pubblicazione del verbale della prima seduta e alla recezione delle credenziali inviate dall' Amministrazione, alla domanda, al curriculum, alle pubblicazioni scientifiche e a tutta la documentazione presentata dai candidati.

La Commissione, attenendosi ai criteri stabiliti nel corso della prima seduta, procede alla valutazione, sempre con le modalità sopra indicate, della produzione scientifica, delle pubblicazioni, dell'attività didattica e dei titoli dei candidati, nel rispetto di quanto previsto dal bando.

La Commissione inizia la valutazione, per ogni candidato, di quanto sopra indicato.

La Commissione rileva che la candidata Barbara Bardoni ha presentato per la valutazione 21 pubblicazioni invece di 20. Sentiti gli uffici (Area Personale; Servizio Personale Docente, Settore Reclutamento del Personale Docente) la Commissione procede alla valutazione considerando le prime 20 pubblicazioni presentate.

La Commissione inizia la valutazione dei candidati prendendo visione delle domande e della documentazione presentata. Considerato il numero dei candidati la Commissione concorda nell'aggiornarsi a seduta successiva per il completamento dei lavori.

La seduta è tolta alle ore 17.30 e la Commissione si aggiorna alle ore 16.00 del giorno 19 settembre 2019 per la formulazione dei giudizi collegiali e per la valutazione comparativa dei candidati, sulla base dei giudizi collegiali espressi, e per l'indicazione del candidato selezionato per il proseguimento della procedura.

Il giorno 19.09.2019 alle ore 16.00 ha luogo la terza riunione della Commissione giudicatrice della procedura selettiva di cui all'intestazione per la valutazione della produzione scientifica, delle pubblicazioni, dell'attività didattica e dei titoli dei candidati.

La stessa si svolge per via telematica, come consentito dall'art. 8, comma 2, del Regolamento di Ateneo in materia di chiamate, emanato con D.R. n. 2093 del 28.5.2019.

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

La Commissione, attenendosi ai criteri stabiliti nel corso della prima seduta, continua la valutazione, sempre con le modalità sopra indicate, della produzione scientifica, delle pubblicazioni, dell'attività didattica e dei titoli dei candidati, nel rispetto di quanto previsto dal bando.

La Commissione procede alla valutazione, per ogni candidato, di quanto sopra indicato.

La Commissione prosegue la valutazione dei candidati prendendo visione delle domande e della documentazione presentata. Considerato il numero dei candidati la Commissione concorda nell'aggiornarsi a seduta successiva per il completamento dei lavori.

La seduta è tolta alle ore 19.00 e la Commissione si aggiorna alle ore 17.00 del giorno 25 settembre 2019 per la formulazione dei giudizi collegiali e per la valutazione comparativa dei candidati, sulla base dei giudizi collegiali espressi, e per l'indicazione del candidato selezionato per il proseguimento della procedura.

Il giorno 25.09.2019 alle ore 17.00 ha luogo la quarta riunione della Commissione giudicatrice della procedura selettiva di cui all'intestazione per la valutazione della produzione scientifica, delle pubblicazioni, dell'attività didattica e dei titoli dei candidati.

La stessa si svolge per via telematica, come consentito dall'art. 8, comma 2, del Regolamento di Ateneo in materia di chiamate, emanato con D.R. n. 2093 del 28.5.2019.

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

La Commissione, attenendosi ai criteri stabiliti nel corso della prima seduta, continua la valutazione, sempre con le modalità sopra indicate, della produzione scientifica, delle pubblicazioni, dell'attività didattica e dei titoli dei candidati, nel rispetto di quanto previsto dal bando.

La Commissione procede alla valutazione, per ogni candidato, di quanto sopra indicato.

La Commissione conclude la valutazione dei candidati prendendo visione delle domande e della documentazione presentata.

Dopo attenta analisi, la Commissione ha formulato per ogni candidato il giudizio collegiale di cui all'allegato "A" che fa parte integrante della presente relazione.

Successivamente la Commissione procede alla valutazione comparativa dei candidati, sulla base dei giudizi collegiali espressi, e per l'indicazione del candidato selezionato per il proseguimento della procedura.

La Commissione procede alla comparazione dei giudizi collegiali da cui emerge che tutti i candidati ammessi alla valutazione comparativa presentano un elevato e qualificato profilo scientifico incentrato su tematiche coerenti con il settore scientifico disciplinare MED03, oggetto del concorso.

Nella valutazione comparativa relativa alla produzione scientifica globale, ivi inclusi i valori bibliometrici, i candidati Inga Prokopenko e Federico Zara presentano indici maggiori rispetto agli altri candidati. Seguono nella valutazione, con indici lievemente inferiori, i candidati Isabella Ceccherini e Paolo Peterlongo Acquaviva.
Relativamente alla valutazione delle 20 pubblicazioni presentate ai fini di concorso, considerati i valori di Impact Factor, l'apporto individuale del candidato, l'originalità, l'innovatività, la rilevanza e la congruenza di ciascuna pubblicazione nell'ambito specifico della Genetica Medica, risulta che le pubblicazioni proposte dal candidato Federico Zara siano complessivamente migliori rispetto a quelle presentate dagli altri candidati, seguite da quelle presentate da Inga Prokopenko e Anna Savoia.
Nell'attività didattica emerge, rispetto agli altri candidati, una maggiore esperienza e continuità di docenza universitaria di Genetica Medica nei Corsi di Studio di Area Medica da parte della Professoressa Anna Savoia e del Professor Antonio Orlacchio.
Nella valutazione dei titoli e dei riconoscimenti scientifici e, in particolare, nella titolarità di progetti di ricerca appare preminente la figura del candidato Federico Zara rispetto agli altri candidati, con Anna Savoia e Isabella Ceccherini che pure presentano titoli di tutto rilievo.
Per ciò che concerne infine l'attività clinico-assistenziale i candidati Federico Zara, Anna Savoia, Isabella Ceccherini e Antonio Orlacchio dimostrano tutti maggiore attività clinico-assistenziale rispetto agli altri candidati. Si sottolinea tuttavia che il Prof. Orlacchio ha effettuato per molti anni attività clinico-assistenziale in Neurologia e, solo recentemente, in Genetica Medica. Tra questi il Dottor Zara e la Professoressa Savoia risultano in possesso di titolo di Specialista in Genetica Medica.

La Commissione, sulla base di quanto sopra espresso, con deliberazione assunta all'unanimità, indica il Dottor Federico Zara quale candidato selezionato per il proseguimento della procedura.

La seduta è tolta alle ore 18.20

Letto, approvato e sottoscritto seduta stante.

IL PRESIDENTE

F.to prof.ssa Paola Mandich

ALLEGATO A

Candidata: Barbara Bardoni

Nata a Montebello della Battaglia (PV) il 20/06/1963
Il curriculum di studi e formazione comprende:

- 1986 Laurea in Biologia *cum laude* - Facoltà di Scienze Biologiche, Università di Pavia
- 1988 Diploma di Specializzazione in Genetica - Facoltà di Scienze Biologiche, Università di Pavia
- 2004 Habilitation à Diriger les Recherches (HDR) - Université Louis Pasteur (Strasburgo, Francia)

Principali esperienze professionali e di ricerca:

- 1988 -1990 Ricercatore post-doc nel Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria - Facoltà di Medicina, Università di Pavia
- 1991- 2002 Ricercatore confermato nel Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria - Facoltà di Medicina, Università di Pavia
- 2002- 2007 Chargé de Recherche (CR1) Inserm, IGBMC - Illkirch (Francia) ed in seguito presso l'UMR6543 CNRS - Faculté de Médecine, Université de Nice – Sophia Antipolis (Francia)
- 2007 Directeur de Recherche (DR2) Inserm e Group leader presso l'UMR6543 CNRS - Faculté de Médecine, Université de Nice – Sophia Antipolis (Francia)
- Dal 2008 Directeur de Recherche (DR2) Inserm e Group leader, IPMC CNRS UMR7275 - Valbonne (Francia)

Produzione scientifica
La produzione scientifica della candidata consiste di un totale di 89 pubblicazioni su riviste internazionali con referees. Le tematiche affrontate sono coerenti con il settore scientifico disciplinare MED03, essendo incentrate prevalentemente sullo studio del ritardo mentale X-linked e altre sindromi geneticamente determinate.
Pubblicazioni presentate ai fini della valutazione
La candidata presenta 20 pubblicazioni tutte caratterizzate da una collocazione editoriale di ottimo livello, testimoniata da rilevanti valori di Impact Factor, e incentrate su tematiche pienamente congruenti all'ambito della Genetica Medica.
Nella maggioranza delle pubblicazioni presentate ai fini della valutazione la candidata ha una posizione rilevante dalla quale si evince il suo ruolo nel condurre gli studi ed il gruppo di ricerca. I lavori selezionati coprono un arco temporale di quasi 30 anni a dimostrazione della continuità della attività scientifica svolta.
Attività didattica
L'attività didattica della candidata ha incluso i seguenti corsi e insegnamenti:

- 1991-2002 Insegnamento presso la Facoltà di Medicina, corso di Laurea in Medicina e Chirurgia e Scuola di Specialità in Citogenetica, Università degli Studi di Pavia
- 1995-1997 Co-titolare del corso di Biologia Generale e Genetica Medica per il corso di Laurea in Scienze Infermieristiche, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia
- 2014-2016 ha svolto seminari di "Molecular and genetics bases of intellectual disability" per gli studenti di Dottorato del LabEx Signalife (Francia).

Titoli
L'attività scientifica della candidata è dimostrata da diversi finanziamenti provenienti da enti pubblici e privati tra i quali AFM Telethon, FRAXA Foundation, Jérôme Lejeune Foundation, ANR Neuroscience, GIS Maladies Rares, NIMH/NICHD/FRAXA cofunding, Association Française contre les Myopathies e altri ancora dimostrando qualità di attrazione di fondi di ricerca.

La candidata riporta partecipazione a diversi comitati e consigli scientifici ed è presidente del Consiglio Scientifico della Fondazione Jérôme Lejeune Foundation (2019-2023)

Attività clinico-assistenziali

1988-1996 Diagnostica molecolare di malattie legate ai cromosomi X e Y, con particolare riferimento alla sindrome dell'X fragile, presso il Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria - Facoltà di Medicina, Università di Pavia

Da un punto di vista dei titoli professionali, la candidata risulta in possesso della Specializzazione in Genetica.

Giudizio collegiale complessivo

Il profilo curriculare della Dottoressa Barbara Bardoni con riferimento alla ricerca, alla didattica, all'esperienza assistenziale nonché all'insieme dei titoli maturati dal candidato, risponde ai criteri di merito e agli indicatori previsti dal presente concorso. La Commissione in particolare sottolinea come il curriculum della candidata si segnali per l'ottimo livello della produzione scientifica caratterizzata da originalità, rigore metodologico e ottima collocazione editoriale. L'attività didattica ha incluso, in passato, alcuni insegnamenti per la Laurea Magistrale in Medicina e per la Scuola di Specialità in Citogenetica. Tuttavia la candidata non indica la materia di insegnamento in tali corsi, mentre è stata co-titolare del corso di Biologia Generale e Genetica Medica per il corso di Laurea in Scienze Infermieristiche negli anni 1995-1997. La candidata presenta titoli scientifici buoni tra i quali spicca la titolarità di progetti di ricerca soprattutto nel campo del ritardo mentale correlato a X-fragile. L'attività in campo clinico assistenziale, coerente con le tematiche della Genetica Medica, appare tuttavia limitata al solo inizio della sua carriera.

Per il complesso dei giudizi espressi si ritiene la Candidata Barbara Bardoni meritevole di proseguire nella procedura.

Candidato: Isabella Ceccherini

Nata ad Arezzo il 14.10.1958

Il curriculum di studi e formazione comprende:

- 1982: Laurea in Scienze Biologiche (110/110 e lode), Università degli Studi di Pisa.
- 1986: Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo conseguita presso l'Università degli Studi di Pisa.
- 1987: Diploma di Dottorato di Ricerca in Scienze Genetiche (I ciclo), Università degli Studi di Ferrara.
- 2014 e 2019: Abilitazione Scientifica Nazionale alla prima fascia, settore concorsuale 06/A1, settore scientifico MED/03 – Genetica Medica (validità abilitazione dal 07/01/2014 al 07/01/2020; validità dal 10/05/2019 al 10/05/2025).

Principali esperienze professionali e di ricerca:

- 1987-1988 Borsa di studio AIRC per soggiorno di studio presso Cell Mutation Unit, Medical Research Council, Brighton (UK)
- Dal 1988 Dirigente Sanitario Biologo presso l'IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
- 2001-2008 Responsabile del modulo funzionale "Diagnostica Molecolare", IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
- 2009-2017 Responsabile UOS "Diagnostica Molecolare e malattie ereditarie", IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
- Dall'01.11.2017 Responsabile f.f. UOC "Genetica Medica", IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

Produzione scientifica

La produzione scientifica della candidata consiste di 195 pubblicazioni su riviste internazionali con *referees*. L'ottima e continua produzione scientifica si distingue per rigore, originalità ed impatto

scientifico. Le tematiche affrontate sono pienamente coerenti con il settore scientifico disciplinare MED03, essendo incentrate prevalentemente sullo studio di patologie ereditarie RET-correlate, febbri ricorrenti e morbo di Hirshprung.

Pubblicazioni presentate ai fini della valutazione

La candidata presenta 20 pubblicazioni tutte caratterizzate da una collocazione editoriale di ottimo livello, testimoniata da validi valori di Impact Factor, e incentrate su tematiche pienamente congruenti all'ambito della Genetica Medica.

Nella maggioranza delle pubblicazioni presentate ai fini della valutazione la candidata ha una posizione rilevante dalla quale si evince il suo ruolo preminente nel condurre gli studi ed il gruppo di ricerca. I lavori selezionati coprono un arco temporale di 27 anni a dimostrazione della continuità della attività scientifica svolta.

Attività didattica

La candidata ha svolto attività didattica di Genetica Umana, di popolazioni e molecolare presso Corsi di Laurea Magistrali, Triennali, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica e Scuola di Dottorato in Scienze Pediatriche. È stata tutor per numerose tesi di Laurea, Dottorato e Specializzazione.

Titoli

La candidata è stata ed è titolare di numerosissimi finanziamenti provenienti da diversi enti pubblici e privati (tra i quali il Ministero della Salute, Telethon, Comunità Europea, Fondazione Mariani e Fondazione Cariplo) dimostrando ottime capacità di attrazione di fondi di ricerca.

L'attività scientifica della candidata è caratterizzata da collaborazioni scientifiche nazionali e internazionali per la realizzazione di progetti inerenti al suo ambito di ricerca. Partecipa all'European CHS Network sulla sindrome da Ipoventilazione Centrale, al Consorzio Internazionale sulla malattia di Hirshprung, al Comitato Internazionale per l'applicazione dell'NGS alla diagnostica delle Malattie Autoinfiammatorie. E' membro del Comitato Scientifico di Associazioni di Famiglie di pazienti (Associazione Italiana sulla Sindrome da Ipoventilazione Centrale, Associazione Morbo di Hirshprung, Associazione Italiana Sindrome di Alexander). Dal 2014 al 2019 è stata membro del Board dell'European Society of Human Genetics.

Attività clinico-assistenziali

La candidata ha sviluppato e coordinato la diagnosi molecolare di patologie correlate al gene RET*, disordini autoinfiammatori con febbri ricorrenti, analisi dei geni* GFAP, PHOX2B *e* ACTG2*. Ha inoltre sviluppato protocolli NGS per l'analisi di numerose patologie mendeliane, per lo stroke infantile e per patologie emato-immunologiche.*

Da un punto di vista dei titoli professionali, la candidata non risulta in possesso del titolo di Specialista in Genetica Medica.

Giudizio collegiale complessivo

Il profilo curriculare della Dottoressa Isabella Ceccherini con riferimento alla ricerca, alla didattica, all'esperienza assistenziale nonché all'insieme dei titoli maturati dal candidato, risponde ai criteri di merito e agli indicatori previsti dal presente concorso. La Commissione, in particolare, sottolinea come il curriculum della candidata sia caratterizzato da un ottimo livello della produzione scientifica per intensità, originalità, rigore metodologico ed eccellente collocazione editoriale. L'attività didattica è presente e continuativa. La candidata presenta titoli scientifici ottimi tra i quali spiccano la conduzione e la titolarità di notevole numero di progetti di ricerca nazionali e internazionali. È riportata attività in campo clinico-assistenziale in continuità con il suo ambito di ricerca principale.

Per il complesso dei giudizi espressi si ritiene la Candidata Isabella Ceccherini meritevole di proseguire nella procedura.

Candidato: Antonio Orlacchio

Nato a Perugia il 14.02.1972

Il curriculum di studi e di formazione comprende:

- 1996 Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Perugia (110/110 *cum Laude*)

- 1997 Abilitazione professionale in Medicina e Chirurgia e iscrizione all'Ordine dei Medici di Perugia
- 2000 Specializzazione in Neurologia Università di Perugia (50/50 *cum Laude*)
- 2004 Dottorato di Ricerca (Neuroscienze) Università di Roma "Tor Vergata"
- 2017 Abilitazione Scientifica Nazionale Genetica Medica (SC 06/A1)

Principali esperienze professionali e di ricerca:

- 1999-2002 Tecnico Laureato, Università di Perugia.
- 2001-2005 Direttore Laboratorio di Neurogenetica, Dipartimento di Neuroscienze Sperimentali, IRCCS Santa Lucia, Roma.
- 2002 Dirigente Medico Universitario, Clinica Neurologica, Ospedale Sant'Eugenio, Università di Roma "Tor Vergata"
- 2002-2005 Tecnico Laureato, Dipartimento di Neuroscienze - Sezione di Neurologia, Università di Roma "Tor Vergata"
- 2002-2015 Dirigente Medico Universitario, UOC Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, PTV, Università di Roma "Tor Vergata"
- Dal 2005 Direttore Laboratorio di Neurogenetica, Dipartimento di Neuroscienze Sperimentali, CERC - IRCCS Santa Lucia, Roma
- 2006-2008 Ricercatore di Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze - Sezione di Neurologia, Università di Roma "Tor Vergata"
- 2008-2015 Responsabile del Programma Assistenziale "Studio delle malattie genetiche del Sistema Nervoso", UOC Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, PTV, Università di Roma "Tor Vergata" 2009-2015 Professore Aggregato-Ricercatore Confermato di Neurologia, Università di Roma "Tor Vergata"
- 2015-2018 Dirigente Medico Universitario, SC di Clinica Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliera di Perugia
- Dal 2015 Professore Associato di Genetica Medica e Direttore Laboratorio di Genetica Medica Dipartimento di Scienze Chirurgiche e Biomediche, Università di Perugia
- Dal 2018 Responsabile Servizio di Genetica Clinica e Neurogenetica Clinica Pediatrica, SC di Clinica Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliera di Perugia.

Produzione scientifica

La produzione scientifica del candidato consiste di 96 pubblicazioni su riviste internazionali con referees*. La produzione scientifica è di buona qualità. Le tematiche affrontate sono coerenti con il settore scientifico disciplinare MED03 essendo incentrate prevalentemente sullo studio di forme di paraparesi spastica, malattia di Alzheimer e neuropatie periferiche a trasmissione mendeliana.*

Pubblicazioni presentate ai fini della valutazione

Il candidato presenta 20 pubblicazioni caratterizzate da una collocazione editoriale di buon livello, testimoniata da discreti valori di Impact Factor, e incentrate su tematiche congruenti all'ambito della Genetica Medica.

Nella maggioranza delle pubblicazioni presentate ai fini della valutazione il candidato ha una posizione rilevante dalla quale si evince il suo ruolo preminente nel condurre gli studi ed il gruppo di ricerca. I lavori selezionati coprono un arco temporale di circa 18 anni a dimostrazione della continuità della attività scientifica svolta.

Attività didattica

Il candidato ha svolto e svolge ampia attività didattica di Genetica Medica, Genetica Umana, Neurogenetica presso Corsi di Laurea Magistrali, Triennali, Scuole di Specializzazione e Scuole di Dottorato. In relazione al proprio ruolo istituzionale il candidato ha svolto compiti di tutor per il tirocinio e di relatore per la tesi di studenti afferenti a diversi corsi di insegnamento.

Titoli
L'attività scientifica del candidato è accompagnata da incarichi in società scientifiche nazionali ed internazionali, collaborazioni con diversi centri di ricerca nazionali ed internazionali nel campo della Genetica e della Neurologia. Il candidato ha ricevuto numerosi finanziamenti provenienti da diversi enti pubblici e privati (tra i quali Telethon, Ministero della Salute e Ministero dell'Istruzione, Università e Ricerca) dimostrando ampia capacità di attrazione di fondi di ricerca.
È membro di diverse società professionali e network tra cui è membro onorario del Comitato Scientifico di EURO-HSP - EURORDIS, Malattie Rare, Europa, membro di SPATAX (Network europeo per lo studio clinico e genetico sulle paraparesi spastiche ed atassie ereditarie), membro di ITASPA (Network italiano per lo studio clinico e genetico delle paraparesi spastiche ereditarie).
Attività clinico-assistenziali
Il candidato ha una lunga e continuativa attività ed esperienza in campo clinico, sostanzialmente in ambito neurologico, solo dal 2015 in Genetica Medica. Dal 2018 è Responsabile del Servizio di Genetica Clinica e Neurogenetica dell'Azienda Ospedaliera di Perugia.
Da un punto di vista dei titoli professionali, il candidato risulta in possesso del titolo di Specialista in Neurologia

Giudizio collegiale complessivo
Il profilo curriculare del Professor Antonio Orlacchio con riferimento alla ricerca, alla didattica, all'esperienza assistenziale nonché all'insieme dei titoli maturati dal candidato, risponde ai criteri di merito e agli indicatori previsti dal presente concorso. La Commissione, in particolare, sottolinea come il curriculum del candidato si segnali per il buon livello della produzione scientifica caratterizzata da originalità, rigore metodologico e buona collocazione editoriale. L'attività didattica è ampia e continuativa. Il candidato presenta titoli scientifici di buon livello tra i quali spiccano la conduzione e la titolarità di numerosi progetti di ricerca. Il candidato ha una buona attività in campo clinico-assistenziale, ma solo di recente orientata alla Genetica Medica.
Per il complesso dei giudizi espressi si ritiene il Candidato Antonio Orlacchio meritevole di proseguire nella procedura.

Candidato: Paolo Peterlongo Acquaviva

Nato a Milano il 24.01.1968
Il curriculum di studi e formazione comprende:
- 1994 Diploma di Laurea in Scienze Biologiche presso l'Università di Milano,
- 1997 Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo
- 2001 Diploma di Specialista in Genetica Medica, Università di Milano
- 2013 Master in Epidemiologia Genetica e Molecolare, Università di Pavia
- 2017 Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore di II fascia nel settore Concorsuale 06/A1 (Settore scientifico-disciplinare MED/03 - Genetica Medica)
- *2018 Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore di I fascia nel Settore Concorsuale 06/A1 (Settore scientifico-disciplinare MED/03 - Genetica Medica)*

Principali esperienze professionali e di ricerca:
- 1995-1998: Product Specialist, Laboratori di Ricerca Clonit, Milano
- 1998-2000: "Research Fellow" al Dipartimento di Biologia e Genetica, Facoltà di Medicina, Università degli Studi, Milano.
- 2000-2005: "Postdoctoral Fellow", Laboratory of Cancer Susceptibility, Dept. of Human Genetics, Memorial Sloan-Kettering Cancer Center, New York, USA.

- 2005-20012: “Postdoctoral Fellow”, IFOM, Fondazione Istituto FIRC di Oncologia Molecolare, Milano.
- Dal 2012: Direttore di Unità, IFOM, Fondazione Istituto FIRC di Oncologia Molecolare, Milano,

Dal 2016: componente del programma IFOM di Diagnostica Genomica; afferente al Centro di Ricerca per lo Studio dei Tumori Eredo-familiari, Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi dell'Insubria.

Produzione scientifica

La produzione scientifica del candidato consiste di 162 pubblicazioni su riviste internazionali con referees*. Il candidato evidenzia una produzione scientifica di livello molto buono. Le tematiche affrontate sono coerenti con il settore scientifico disciplinare MED/03, essendo incentrate prevalentemente sullo studio di forme ereditarie di suscettibilità ai tumori (Fanconi, cancro dell’ovaio e della mammella, cancro del colon, altri tumori)*

Pubblicazioni presentate ai fini della valutazione

Il candidato presenta 20 pubblicazioni tutte caratterizzate da una collocazione editoriale di livello molto buono, testimoniata da rilevanti valori di Impact Factor, e incentrate su tematiche congruenti all’ambito della Genetica Medica.

Nella maggioranza delle pubblicazioni presentate ai fini della valutazione il candidato ha una posizione rilevante dalla quale si evince il suo ruolo nel condurre gli studi ed il gruppo di ricerca. Si rileva che nelle pubblicazioni sulle riviste con Impact Factor maggiore il candidato non risulta né primo né ultimo nome.

I lavori selezionati coprono un arco temporale di circa 15 anni a dimostrazione della continuità della attività scientifica svolta.

Attività didattica

Il candidato non riporta attività didattica in Corsi di laurea Magistrali o Triennali.

Riporta attività di supervisore di tesi a corsi di Laurea e Dottorato e attività di docenza in un Master.

Titoli

L’attività scientifica del candidato è dimostrata da alcuni finanziamenti provenienti da enti diversi (AIRC, Ministero della Salute, INT) a conferma di una valida capacità di attrazione di fondi di ricerca.

Il candidato riporta alcune collaborazioni scientifiche quali il coordinamento del “Milan Breast Cancer Study Group” e del “Consorzio Italiano sui Tumori Ereditari alla Mammella”, il “Breast Cancer Association Consortium” e il "Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2". Dal 2012 è collaboratore dell’“Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles”. Collabora infine ad altre iniziative internazionali quali EuCOLONGENE e COMPLEXO.

Attività clinico-assistenziali

Il candidato non riporta alcuna attività clinica o assistenziale.

Da un punto di vista dei titoli professionali, il candidato risulta in possesso del titolo di Specialista in Genetica Medica.

Giudizio collegiale complessivo

Il profilo curriculare del Dottor Paolo Peterlongo Acquaviva con riferimento alla ricerca, alla didattica, all’esperienza assistenziale nonché all’insieme dei titoli maturati dal candidato, risponde ai criteri di merito e agli indicatori previsti dal presente concorso. La Commissione in particolare sottolinea come il curriculum del candidato si segnali per il livello molto buono della produzione scientifica caratterizzata da intensità, rigore metodologico e collocazione editoriale molto buona. Non è documentata attività didattica in Corsi di laurea Magistrali o Triennali. Il candidato presenta titoli scientifici più che buoni tra i quali spiccano la conduzione e la titolarità di alcuni progetti di ricerca nazionali e la partecipazione a consorzi di ricerca nazionali e internazionali. Non è invece riportata alcuna attività in campo clinico-assistenziale, nonostante il candidato abbia conseguito il titolo di Specialista in Genetica medica.

Per il complesso dei giudizi espressi si ritiene il Candidato Paolo Peterlongo Acquaviva meritevole di proseguire nella procedura.

Candidata: Inga Prokopenko

Nata a Kiev (Ucraina) il 20.08.1975

Il curriculum di studi e formazione comprende:

- 1997: Laurea in Biologia e Chimica col massimo dei voti - Facoltà di Scienze Naturali, Ukrainian State M. Dragovanov University, Kiev, Ucraina
- 1999: Master Internazionale in "Science in Molecular Genetics and Genetic Epidemiology" European School for Advanced Studies in Molecular Genetics and Genetic Epidemiology, University of Pavia
- 2004: Dottorato di Ricerca in Farmacoepidemiologia e Farmacoeconomia, Laboratorio di Epidemiologia Genetica, Università di Pavia.

Principali esperienze professionali e di ricerca:

- 1994-1996: Research Assistant, Chemistry Department, Ukrainian State M. Dragomanov University, Kiev, Ukraine
- 1995-1997: Research Assistant, Laboratory of Genetic Monitoring of Congenital Malformations, Birth Defects, Newborn Deaths and Infertile Marriages in Ukraine Ukrainian Scientific Centre of Medical Genetics, Kiev, Ukraine
- 2004: Postdoctoral Researcher, Laboratorio di Epidemiologia Genetica, Dipartimento di Scienze Applicate della salute, Università di Pavia.
- Senior Scientist, Psychiatry Translational Medicine & Genetics, Research & Development (Group led by Dr. Pierandrea Muglia, MD, PhD), GlaxoSmithKline, Verona, Italy
- 2004-2007: Senior Research Associate in Statistical Genetics, Type 2 Diabetes genetics group, Oxford Centre for Diabetes, Endocrinology and Metabolism (OCDEM), DRL at University of Oxford Nuffield Dept of Clinical Medicine & Wellcome Trust Centre for Human Genetics (WTCHG), University of Oxford, Oxford, UK
- 2013-2018: Senior Lecturer in Human Genomics, Section of Genomics of Common Disease, Department of Medicine, Imperial College London, London, UK
- 2018-2019: Reader in Human Genomics, Section of Genomics of Common Disease, Department of Medicine, Imperial College London, London, UK
- Professor e-One Health, School of Biosciences and Medicine, Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Surrey, Guildford, UK

Produzione scientifica

La produzione scientifica della candidata consiste di circa 150 pubblicazioni su riviste internazionali con referees*. Le tematiche affrontate sono coerenti con il settore scientifico disciplinare MED03, risultando però in larga prevalenza incentrate sulle basi genetiche del diabete di tipo 2.*

Pubblicazioni presentate ai fini della valutazione

La candidata presenta 20 pubblicazioni tutte caratterizzate da una collocazione editoriale di ottimo livello, testimoniata da rilevanti valori di Impact Factor, e incentrate su tematiche congruenti all'ambito della Genetica Medica.

Nella maggioranza delle pubblicazioni presentate ai fini della valutazione la candidata ha una posizione rilevante dalla quale si evince il suo ruolo nel condurre gli studi ed il gruppo di ricerca. I lavori selezionati coprono un arco temporale di 16 anni a dimostrazione della continuità della attività scientifica svolta.

Attività didattica

Non emerge dal curriculum della candidata attività didattica specifica del settore scientifico disciplinare MED03, sebbene includa tra i suoi titoli quello di Professor e-One Health University alla Università del Surrey e diverse altre attività di insegnamento.

Titoli

L'attività scientifica della candidata è testimoniata dalla presenza di diversi finanziamenti provenienti da enti pubblici e privati, quali Diabetes UK, Wellcome Trust, World Cancer Research Found. Tuttavia molti dei finanziamenti ottenuti sono a relativi a progetti di ricerca non focalizzati alla disciplina della Genetica Medica.

La candidata riporta partecipazione a diversi comitati e consigli scientifici quali lo Steering Committee del MAGIC (Meta-Analysis of Glucose and Insulin-related traits Consortium) e lo Steering Committee del CKDGen (Kidney function GWAs) consortium.

Attività clinico-assistenziali

La candidata non riporta attività clinico assistenziali

Giudizio collegiale complessivo

Il profilo curriculare della Dottoressa Inga Prokopenko, con riferimento alla ricerca e all'insieme dei titoli maturati, risponde ai criteri di merito e agli indicatori previsti dal presente concorso. La Commissione in particolare sottolinea come il curriculum della candidata si segnali per l'ottimo livello della produzione scientifica caratterizzata da originalità, rigore metodologico e ottima collocazione editoriale, seppur in larga prevalenza incentrata sullo studio delle basi genetiche del diabete di tipo 2. Tra l'attività didattica dichiarata dalla candidata non si evince che abbia titolarità di insegnamento di Genetica medica presso specifici corsi di studio universitari. La candidata presenta titoli scientifici buoni e risulta titolare di alcuni progetti di ricerca soprattutto nel campo della genetica del diabete di tipo 2. Non viene riportata attività in campo clinico-assistenziale.
Per il complesso dei giudizi espressi si ritiene la Candidata Inga Prokopenko meritevole di proseguire nella procedura.

Candidato: Luca Rampoldi

Nato a Rho (MI) il 19.09.1969

Il curriculum di studi e formazione comprende:

- Diploma di Laurea in Scienze Biologiche presso l'Università di Milano, conseguito nel 1994 con votazione 110/110 e lode;
- PhD in Scienze Genetiche nel 1998 presso l'Università di Padova;
- Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore di I fascia nel Settore Concorsuale 06/A1 (Settore scientifico-disciplinare MED/03 - Genetica Medica) (2016)

Principali esperienze professionali e di ricerca:

- 1997-1998: Consulente in Diagnosi Prenatale di Fibrosi Cistica, Eugene service, Milano
- 1999-2001: Post-doctoral fellow alla Wellcome Trust Centre for Human Genetics - Oxford University, (UK) per l'identificazione e la caratterizzazione del gene per la Corea-Acantocitosi (CHAC)
- 2001-2004: Post-doctoral fellow all'Istituto Scientifico San Raffaele, Unità di Genetica Molecolare Umana, Milano
- 2004-2014: Group leader come Ricercatore Telethon al Dulbecco Telethon Institute, Istituto Scientifico San Raffaele, Divisione di Genetica e Biologia Cellulare, Genetica Molecolare delle malattie renali, Milano
- Dal 2014: Responsabile dell'Unità di Ricerca preso la stessa struttura
- Dal 2016: Deputy Director (e Direttore *ad interim* da luglio 2019) della Divisione di Genetica e Biologia Cellulare, Istituto Scientifico San Raffaele, Divisione di Genetica e Biologia Cellulare, Genetica Molecolare delle malattie renali, Milano

Produzione scientifica

La produzione scientifica del candidato consiste di 52 pubblicazioni su riviste internazionali con *referees*. La buona e continua produzione scientifica si distingue per rigore, originalità ed impatto scientifico. Le tematiche affrontate sono pienamente coerenti con il settore scientifico disciplinare MED03, essendo incentrate prevalentemente sullo studio delle malattie renali su base genetica, ed in particolare le uromodulinopatie. Il Dott. Rampoldi ha contribuito in maniera originale a comprendere non solo le basi di genetica molecolare di queste malattie, ma anche i meccanismi

patogenetici delle mutazioni del gene *UMOD*. Nei suoi studi si è anche interessato di neurogenetica, in particolare di alcune forma di epilessia a trasmissione mendeliana, dell'emicrania emiplegica familiare, della paraplegia spastica ereditaria e della corea acantocitosi.

Pubblicazioni presentate ai fini della valutazione

Il candidato presenta 20 pubblicazioni tutte caratterizzate da una collocazione editoriale di buon livello, testimoniata da rilevanti valori di Impact Factor, e incentrate su tematiche pienamente congruenti all'ambito della Genetica Medica.

Nella maggioranza delle pubblicazioni presentate ai fini della valutazione il candidato ha una posizione rilevante dalla quale si evince il suo ruolo preminente nel condurre gli studi ed il gruppo di ricerca. I lavori selezionati coprono un arco temporale di 20 anni a dimostrazione della continuità della attività scientifica svolta.

Attività didattica

Il candidato ha svolto e svolge attività didattica di Genetica e Biologia dello Sviluppo al corso di Laurea in Medicina dell'Università Vita e Salute San Raffaele di Milano. Presso lo stesso Ateneo svolge anche insegnamenti nei corsi di Biotecnologie, ed in corsi per le professioni sanitarie. È infine direttore del Dottorato internazionale in Biologia Cellulare e Molecolare sempre presso lo stesso Ateneo

Titoli

Il candidato non propone nei documenti presentati il suo ruolo come titolare di finanziamenti, anche se si evince che è titolare di grant che vengono citati nelle sue pubblicazioni dimostrando che ha capacità di attrazione di fondi di ricerca.

Il candidato è membro della Società Italiana di Genetica Umana, della Società Americana di Nefrologia e di quella di Biologia Cellulare, ed altre ancora.

Attività clinico-assistenziali

Il candidato non documenta attività ed esperienza in campo clinico, fatta eccezione di un periodo di un anno dove ha lavorato, in passato, quale consulente per la diagnosi di fibrosi cistica.

Giudizio collegiale complessivo

Il profilo curriculare del Dottor Rampoldi è coerente con le tematiche della Genetica Medica. In riferimento alla ricerca, alla didattica, all'esperienza assistenziale nonché all'insieme dei titoli maturati, il candidato, risponde ai criteri di merito e agli indicatori previsti dal presente concorso. La Commissione, in particolare, sottolinea come il curriculum del candidato si segnali per il buon livello della produzione scientifica caratterizzata da intensità, originalità, rigore metodologico e valida collocazione editoriale. L'attività didattica è presente mentre quella in campo clinico-assistenziale è stata sporadica.

Per il complesso dei giudizi espressi si ritiene il Candidato Luca Rampoldi meritevole di proseguire nella procedura.

Candidato: Anna Savoia

Nata a Verona il 18.01.1960

Il curriculum di studi e formazione comprende:

- 1987: Laurea in Scienze Biologiche (110/110 e lode) conseguita il 16 luglio 1987, Università degli Studi di Bologna.
- 1992: Diploma di Specializzazione in Genetica Medica conseguito il 3 novembre 1992, Università degli Studi di Verona.
- 1988: Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo conseguita in seconda-sessione dell'anno 1988, Università degli Studi di Bologna.

- 2014: Abilitazione Scientifica Nazionale alla prima fascia, settore concorsuale 06/A1, settore scientifico MED/03 – Genetica Medica, validità abilitazione dal 07/01/2014 al 07/01/2020.

Principali esperienze professionali e di ricerca:

- 1990-1992: "Research Fellow", Hospital for Sick Children, Toronto
- 1992-2001: Biologo Collaboratore, I.R.C.C.S. Ospedale C.S.S., San Giovanni Rotondo, Foggia
- 2001-2005: Ricercatore, Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Napoli
- Dal 2005: Professore Associato, MED/03-Genetica Medica, Università di Trieste
- Dal 2009: Dirigente Biologo Convenzionato, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Produzione scientifica

La produzione scientifica della candidata consiste di 152 pubblicazioni su riviste internazionali con *referees*. L'ottima e continua produzione scientifica si distingue per rigore, originalità ed impatto scientifico. Le tematiche affrontate sono pienamente coerenti con il settore scientifico disciplinare MED/03, essendo incentrate prevalentemente sullo studio di forme di trombocitopenie ereditarie, dell'anemia di Fanconi e delle ipoacusie geneticamente determinate.

Pubblicazioni presentate ai fini della valutazione

La candidata presenta 20 pubblicazioni tutte caratterizzate da una collocazione editoriale di ottimo livello, testimoniata da rilevanti valori di Impact Factor, e incentrate su tematiche pienamente congruenti all'ambito della Genetica Medica.

Nella maggioranza delle pubblicazioni presentate ai fini della valutazione la candidata ha una posizione rilevante dalla quale si evince il suo ruolo preminente nel condurre gli studi ed il gruppo di ricerca. I lavori selezionati coprono un arco temporale di oltre 20 anni a dimostrazione della continuità della attività scientifica svolta.

Attività didattica

La candidata ha svolto e svolge ampia attività didattica di Genetica Medica e Genetica Umana presso Corsi di Laurea Magistrali, Triennali, Scuole di Specializzazione e Scuole di Dottorato. In relazione al proprio ruolo istituzionale la candidata svolge compiti di tutor per il tirocinio e di relatrice per la tesi di studenti afferenti a diversi corsi di insegnamento.

Titoli

La candidata è stata ed è titolare di numerosissimi finanziamenti provenienti da diversi enti pubblici e privati (tra i quali il Ministero della Salute, AIRC, Telethon, Ministero Università e Ricerca) dimostrando ottime capacità di attrazione di fondi di ricerca.

L'attività scientifica della candidata è caratterizzata da collaborazioni scientifiche nazionali e internazionali per la realizzazione di progetti soprattutto nell'ambito dell'anemia di Fanconi e delle piastrinopenie ereditarie. E' membro del Gruppo di Studio delle Piastrine e dei Gruppi di Lavoro per lo studio "delle insufficienze midollari" e dei "difetti della coagulazione" dell'AIEOP (Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica).

Attività clinico-assistenziali

La candidata è Dirigente Biologo Convenzionato dal 2009 e in tale ruolo ha sviluppato protocolli di NGS per la diagnosi di piastrinopenie ereditarie e dell'anemia di Fanconi.

Da un punto di vista dei titoli professionali, la candidata risulta in possesso del titolo di Specialista in Genetica Medica.

Giudizio collegiale complessivo

Il profilo curriculare della Professoressa Anna Savoia con riferimento alla ricerca, alla didattica, all'esperienza assistenziale nonché all'insieme dei titoli maturati dal candidato, risponde ai criteri di merito e agli indicatori previsti dal presente concorso. La Commissione, in particolare, sottolinea come il curriculum della candidata sia caratterizzato da un ottimo livello della produzione scientifica per intensità, originalità, rigore metodologico ed eccellente collocazione editoriale. L'attività didattica è di ottimo livello e continuativa. La candidata presenta titoli scientifici ottimi tra i quali spiccano la conduzione e la titolarità di un notevole numero di progetti di ricerca nazionali e internazionali. È riportata attività in campo clinico-assistenziale in continuità con il suo ambito di ricerca principale. La candidata è in possesso del titolo di Specialista in Genetica medica.

Per il complesso dei giudizi espressi si ritiene la Candidata Anna Savoia meritevole di proseguire nella procedura.

Candidato: Federico Zara
Nato a Napoli il 20.09.1968
Il curriculum di studi e formazione comprende:

- Diploma di Laurea in Scienze Biologiche presso l'Università di Genova, conseguito in data 04/03/1992 con votazione 110/110 e lode;
- Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo nella sessione di aprile 1993 con votazione 130/150;
- Diploma di Specialista in Genetica Medica, conseguito in data 07/11/1997 con votazione 50/50.
- Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore di II fascia nel settore Concorsuale 06/A1 (Settore scientifico-disciplinare MED/03 - Genetica Medica) (2014), con validità 07/01/2014 - 07/01/2020
- *Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore di I fascia nel Settore Concorsuale 06/A1 (Settore scientifico-disciplinare MED/03 - Genetica Medica) (2018) con validità 29/03/2018 - 29/03/2024*

Principali esperienze professionali e di ricerca:

- 1994-1995: Visiting Research Associate presso il dipartimento di Neurologia del Baylor College of Medicine (Houston, USA).
- 1996-2000: Contrattista presso il Laboratorio di Genetica Umana dell'E.O. Ospedali Galliera di Genova.
- Vincitore di due Fellowship competitive Telethon per giovani ricercatori nel biennio 1997-1998 e 1999-2000 per lo studio delle basi genetiche delle epilessie idiopatiche.
- 2001-2002: Dirigente biologo di I livello presso il Laboratorio di Genetica Umana dell'E.O. Ospedali Galliera di Genova.
- 2003-2015: Dirigente Biologo di I livello presso il Laboratorio di Patologia Muscolare dell'UO Malattie Muscolari e Neurodegenerative dell'Istituto Gaslini di Genova, Università di Genova.
- Dall'ottobre 2015: Responsabile dell'UOSD Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze dell'Istituto Gaslini

Produzione scientifica
La produzione scientifica del candidato consiste di 261 pubblicazioni su riviste internazionali con referees*. L'eccellente e continua produzione scientifica si distingue per rigore, originalità ed impatto scientifico. Le tematiche affrontate sono pienamente coerenti con il settore scientifico disciplinare MED/03, essendo incentrate prevalentemente sullo studio di forme di epilessia a trasmissione mendeliana, di distrofie muscolari e in generale di patologie neurologiche su base genetica, e sulla applicazione delle Induced Pluripotent Stem Cells per il modeling di alcune patologie genetiche.*
Inoltre, il Dottor Zara ha partecipato alla stesura di linee guida per la consulenza genetica nel campo delle patologie neurologiche.
Pubblicazioni presentate ai fini della valutazione
Il candidato presenta 20 pubblicazioni tutte caratterizzate da una collocazione editoriale di eccellente livello, testimoniata da rilevanti valori di Impact Factor, e incentrate su tematiche pienamente congruenti all'ambito della Genetica Medica.
Nella maggioranza delle pubblicazioni presentate ai fini della valutazione il candidato ha una posizione rilevante dalla quale si evince il suo ruolo preminente nel condurre gli studi ed il gruppo di ricerca. I lavori selezionati coprono un arco temporale di oltre 20 anni a dimostrazione della continuità della attività scientifica svolta.
Attività didattica

Il candidato ha svolto e svolge ampia attività didattica di Genetica Molecolare presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, nella Scuola di Dottorato in Scienze Pediatriche e nel Corso Magistrale di Biologia e Sanitaria dell'Università di Genova. In relazione al proprio ruolo istituzionale nella rete formativa dell'Università di Genova, il candidato svolge compiti di tutor per il tirocinio di studenti del Corso di Laurea Triennale in Biologia e del Corso di Laurea Magistrale in Biologia Molecolare e Sanitaria dell'Università degli Studi di Genova e di correlatore alle relative tesi di laurea e di tutor a studenti della Scuola di Specializzazione di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Genova e ai dottorandi della Scuola di Dottorato in Scienze Pediatriche dell'Università degli Studi di Genova.

Il candidato è stato inoltre docente di Genetica Medica del 1° e 2° ciclo del Master di II livello in Epilettologia dell'Università di Ferrara.

Titoli

L'attività scientifica del candidato è accompagnata da incarichi in società scientifiche nazionali ed internazionali, collaborazioni con diversi centri di ricerca nazionali ed internazionali nel campo della Genetica e della Neurologia.

Il candidato è stato titolare di numerosissimi finanziamenti provenienti da diversi enti pubblici (Ministero della Salute, Ministero dell'Istruzione, Università e Ricerca ed Istituto Superiore di Sanità, Comunità Europea) e privati (Fondazione Cariplo, Fondazione Mariani) dimostrando eccellenti capacità di attrazione di fondi di ricerca.

Il candidato è membro della Società di Genetica Umana di cui è coordinatore regionale, e della Lega Italiana contro l'Epilessia, di cui è componente della Commissione Genetica. È membro di Commissione Medico-Scientifica di diverse associazioni quali l'Associazione Italiana Lafora, l'Associazione Neurofibromatosi, l'Associazione Famiglie Sindrome di Lennox-Gastaut Italia Onlus. È inoltre membro del Consorzio Europeo "Epicure" sulla genetica delle Epilessie, Associated Partner del Consorzio Europeo "EuroEpinomics", membro del Consorzio Europeo "EpiPGX Consortium" e membro del Consorzio Internazionale "International League against Epilepsy International Consortium on the Genetics of Epilepsies" e Coordinatore del network italiano del Gruppo di Studio SYNaPS sulla genetica delle Sinaptopatie e delle Sindromi Neurologiche Parossistiche.

Attività clinico-assistenziali

Il candidato ha una lunga e continuativa attività ed esperienza in campo clinico.

L'attività diagnostica svolta nel Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze dell'Istituto Gaslini attualmente diretto dal candidato è strettamente connessa al settore scientifico-disciplinare MED/03 - Genetica Medica in quanto focalizzata sui test genetici per la diagnosi molecolare pre- e post-natale di malattie neurologiche, neuromuscolari e neuro- oncologiche.

Da un punto di vista dei titoli professionali, il candidato risulta in possesso della Specializzazione in Genetica Medica.

Giudizio collegiale complessivo

Il profilo curriculare del Dottor Zara con riferimento alla ricerca, alla didattica, all'esperienza assistenziale nonché all'insieme dei titoli maturati dal candidato, risponde appieno ai criteri di merito e agli indicatori previsti dal presente concorso. La Commissione, in particolare, sottolinea come il curriculum del candidato si segnali per l'eccellente livello della produzione scientifica caratterizzata da intensità, originalità, rigore metodologico ed eccellente collocazione editoriale. L'attività didattica è presente e continuativa. Il candidato presenta titoli scientifici eccellenti tra i quali spiccano la conduzione e la titolarità di un notevole numero di progetti di ricerca nazionali e internazionali e la partecipazione a consorzi di ricerca nazionali e internazionali. È inoltre da considerare la notevole attività in campo clinico-assistenziale, completamente coerente con le tematiche della Genetica Medica.

Per il complesso dei giudizi espressi si ritiene il Candidato Federico Zara meritevole di proseguire nella procedura.