

# Sara Nuovo

## Curriculum Vitae



### Profilo Professionale

**Medico Genetista.** Principali campi di interesse clinico-scientifico: Neurogenetica (Sindrome di Joubert, Ipoplasia pontocerebellare e altre atassie pediatriche, disturbi del movimento, patologie neurodegenerative), Oncogenetica, Genetica Endocrinologica (infertilità e medicina riproduttiva), Analisi e interpretazione dei dati NGS, Consulenza genetica, Bioinformatica, Biostatistica, Ricerca clinica.

### Istruzione e Formazione

- Nov 2016-pres **Dottorato di Ricerca in Medicina Traslazionale (in corso)**, *Università degli Studi di Salerno*.
- 2016-2017 **Corso di Alta Formazione**, *Università degli Studi di Roma "La Sapienza"*. Metodi statistici per la ricerca e la pratica biomedica.
- 2010-2015 **Specializzazione in Genetica Medica**, *Università di Roma "Tor Vergata"*. Votazione: 50/50 cum laude. Oggetto della tesi: "Identificazione di nuovi fenotipi neurologici rari: il contributo dell'ambulatorio di Neurogenetica", sotto la supervisione del Prof. Francesco Brancati.
- 2003-2009 **Laurea magistrale in Medicina e Chirurgia**, *Università di Roma "Tor Vergata"*. Votazione: 110/110 cum laude. Oggetto della tesi: "Proprietà funzionali evocate da stimoli visivi nello spazio 3D: una possibile chiave di lettura per il comportamento di utilizzazione nei pazienti cerebrolesi", sotto la supervisione del Prof. Francesco Lacquaniti e della Dott.ssa Elena Daprati.
- 1998-2003 **Maturità scientifica**, *Liceo Scientifico Sperimentale "B.Russell"*. Votazione: 100/100 con menzione speciale.

## Esperienze Lavorative

- Dic 2016-Ott 2019 **Medico Ricercatore**, IRCCS FONDAZIONE SANTA LUCIA, Roma, Italia. Attività di ricerca nell'ambito delle atassie pediatriche: raccolta e interpretazione di dati clinici e di neuroimaging, analisi dati NGS e definizione di correlazioni genotipo-fenotipo in pazienti affetti da Sindrome di Joubert, Ipoplasi pontocerebellare e altre forme di atassia pediatrica (nell'ambito dei seguenti progetti: Ricerca Finalizzata 2013 NET-2013-02356160 "Pediatric ataxias in Italy: epidemiological studies and disease registry, development of a multi-level informatic platform for clinicians and families, and implementation of guidelines for diagnosis, management and care within the National Health System", finanziato dal Ministero della Salute; ERC Starting Grant 260888 "Understanding the basis of cerebellar and brainstem congenital defects: from clinical and molecular characterisation to the development of a novel neuroembryonic in vitro model", finanziato dal Consiglio Europeo della Ricerca).
- Ago 2016-Nov 2016 **Medico Ricercatore**, FONDAZIONE TELETHON, Roma, Italia. Attività di ricerca nell'ambito delle patologie rare: gestione dati clinici e analisi dati di target sequencing in pazienti affetti da Sindrome di Joubert (nell'ambito del progetto n.GGP13146A "Clinical, genetic and functional studies on Joubert syndrome and related disorders: a model to understand the complexity of ciliopathies" finanziato dalla Fondazione Telethon).
- Apr 2016-Lug 2016 **Genetista Clinico**, MAGI-INTERNATIONAL ASSOCIATION OF MEDICAL GENETICS, Rovereto (TN), Italia. Attività di consulenza genetica, diagnostica e ricerca nell'ambito delle patologie rare.
- 2010-2015 **Medico Specializzando in Genetica Medica**, POLICLINICO OSPEDALIERO UNIVERSITARIO TOR VERGATA, Roma, Italia. Attività di consulenza genetica, diagnostica e ricerca nell'ambito delle patologie rare.
- Ott 2014 - Gen 2015 **Scambio di Ricerca**, CCG-COLOGNE CENTER FOR GENOMICS, Köln, Germany. Internato finalizzato all'"analisi dei dati originati da sequenziamento esomico". Supervisore: Prof. Peter Nürnberg.
- Nov 2013-Gen 2014 **Tirocinio presso Laboratorio di Citogenetica**, POLICLINICO OSPEDALIERO UNIVERSITARIO TOR VERGATA, Roma, Italia. Particolare riferimento alle tecniche di citogenetica classica (inclusi bandeggio G ad alta risoluzione, ibridazione in situ fluorescente, array-CGH su piattaforme di cloni BAC o oligonucleotidi), metodi di cariotipizzazione standard e computerizzati. Supervisore: Dott.ssa Anna Maria Nardone.
- 2007-2009 **Internato di Ricerca**, IRCCS FONDAZIONE SANTA LUCIA-DIPARTIMENTO DI FISILOGIA NEUROMOTORIA, Roma, Italia. Sviluppo di un test neuropsicologico innovativo per la valutazione della memoria visuo-spaziale. Supervisor: Prof. Francesco Lacquaniti e Dott.ssa Elena Daprati.
- Ago 2008 **Scambio Professionale**, POLISH-AMERICAN INSTITUTE OF PEDIATRICS, *Jagiellonian University Collegium Medicum*, Cracow, Poland. Studente visitatore presso il Dipartimento di Neurologia Pediatrica e Genetica. Supervisor: Prof. Krocicka e Dott.ssa Legutko.

---

## Premi e Riconoscimenti

- Mag 2019-Pres **Membro dell'Evidence Review Team (ERT) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS)** per la produzione della Linea Guida "Diagnosi e trattamento delle atassie pediatriche".
- Set 2018-Pres **Membro del Network Europeo per le Malformazioni Cerebrali**, COST Action CA16118, Gruppo di lavoro "Genetica molecolare: linee guida per la diagnostica genomica".
- Giu 2010 **"Sebastiano e Rita Raeli"** premio di laurea per profitto negli studi.
- 2003-2009 **Borse di studio per merito**, *Università di Roma "Tor Vergata"*.
- Ott 2003 **Attestato d'Onore "Alfiere del Lavoro"**, per l'eccellente rendimento scolastico (selezionata tra i migliori 25 studenti delle scuole secondarie superiori d'Italia). Onorificenza conferita dal Presidente della Repubblica Italiana Carlo Azeglio Ciampi.
- Lug 2002 **Corso di Orientamento Universitario**, *Scuola Normale Superiore di Pisa*. Ammessa sulla base di una stringente selezione tra oltre 2000 studenti segnalati per meriti scolastici dai presidi degli istituti secondari superiori.

---

## Pubblicazioni su riviste internazionali indicizzate

**Nuovo S**, Bacigalupo I, Ginevrino M, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Casella A, Micalizzi A, Nardella M, Romaniello R, Serpieri V, Zanni G, Valente EM, Vanacore N. JS Italian Study Group. Age and sex prevalence estimate of Joubert syndrome in Italy *Neurology*. 2020 Jan 22 [Epub ahead of print].

Bachmann-Gagescu R, Dempsey JC, Bulgheroni S, Chen ML, D'Arrigo S, Glass IA, Heller T, Héon E, Hildebrandt F, Joshi N, Knutzen D, Kroes HY, Mack SH, **Nuovo S**, Parisi MA, Snow J, Summers AC, Symons JM, Zein WM, Boltshauser E, Sayer JA, Gunay-Aygun M, Valente EM, Doherty D. Healthcare recommendations for Joubert syndrome *Am J Med Genet A*. 2020;182(1):229-249.

Ginevrino M, Battini R, **Nuovo S**, Simonati A, Micalizzi A, Contaldo I, Serpieri V, Valente EM. A novel *IRF2BPL* truncating variant is associated with endolysosomal storage. *Mol Biol Rep*. 2020;47(1):711-714.

Brandsma R, Verschuuren-Bemelmans CC, Amrom D, Barisic N, Baxter P, Bertini E, Blumkin L, Brankovic-Sreckovic V, Brouwer OF, Bürk K, Catsman-Berrevoets CE, Craiu D, de Coo IFM, Gburek J, Kennedy C, de Koning TJ, Kremer HPH, Kumar R, Macaya A, Micalizzi A, Mirabelli-Badenier M, Nemeth A, **Nuovo S**, Poll-The B, Lerman-Sagie T, Steinlin M, Synofzik M, Tijssen MAJ, Vasco G, Willemsen MAAP, Zanni G, Valente EM, Boltshauser E, Sival DA. A clinical diagnostic algorithm for early onset cerebellar ataxia. *Eur J Paediatr Neurol*. 2019;23(5):692-706.

**Nuovo S**, Fuiano L, Micalizzi A, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Caridi G, D'Arrigo S, Fazzi E, Fischetto R, Ghiggeri GM, Giordano L, Leuzzi V, Romaniello R, Signorini S, Stringini G, Zanni G, Romani M, Valente EM, Emma F. Impaired urinary concentration ability is a sensitive predictor of renal disease progression in Joubert syndrome. *Nephrol Dial Transplant*. 2018 Nov 6 [Epub ahead of print].

Arrigoni F, Romaniello R, Peruzzo D, Poretti A, Bassi MT, Pierpaoli C, Valente EM, **Nuovo S**, Boltshauser E, Huisman TAGM, Triulzi F, Borgatti R. The spectrum of brainstem malformations associated to mutations of the tubulin genes family: MRI and DTI analysis. *Eur Radiol*. 2019;29(2):770-782.

**Nuovo S**, Micalizzi A, D'Arrigo S, Ginevrino M, Biagini T, Mazza T, Valente EM. Between SCA5 and SCAR14: delineation of *SPTBN2* p.R480W-associated phenotype. *Eur J Hum Genet*. 2018;26(7):928-929.

De Mori R, Romani M, D'Arrigo S, Zaki MS, Loreface E, Tardivo S, Biagini T, Stanley V, Musaev D, Fluss J, Micalizzi A, **Nuovo S**, Illi B, Chiapparini L, Di Marcotullio L, Issa MY, Anello D, Casella A, Ginevrino M, Leggins AS, Roosing S, Alfonsi R, Rosati J, Schot R, Mancini GMS, Bertini E, Dobyns WB, Mazza T, Gleeson JG, Valente EM. Hypomorphic Recessive Variants in *SUFU* Impair the Sonic Hedgehog Pathway and Cause Joubert Syndrome with Cranio-facial and Skeletal Defects. *Am J Hum Genet*. 2017;101(4):552-63.

Romaniello R, Arrigoni F, Panzeri E, Poretti A, Micalizzi A, Citterio A, Bedeschi MF, Berardinelli A, Cusmai R, D'Arrigo S, Ferraris A, Hackenberg A, Kuechler A, Mancardi M, **Nuovo S**, Oehl-Jaschkowitz B, Rossi A, Signorini S, Tüttelman F, Wahal D, Hehr U, Boltshauser E, Bassi MT, Valente EM, Borgatti R. Tubulin-related cerebellar dysplasia: definition of a distinct pattern of cerebellar malformation. *Eur radiol*. 2017;27(12):5080-92. Erratum in: *Eur radiol*. 2017 Dec;27(12):5093.

Ferradini V, Cassone M, **Nuovo S**, Bagni I, D'Apice MR, Botta A, Novelli G, Sangiuolo F. Targeted Next Generation Sequencing in patients with Myotonia Congenita. *Clin Chim Acta*. 2017;470:1-7.

**Nuovo S**, Passeri M, Di Benedetto E, Calanchini M, Meldolesi I, Di Giacomo MC, Petrucci D, Piemontese MR, Zelante L, Sangiuolo F, Novelli G, Fabbri A, Brancati F. Characterization of endocrine features and genotype-phenotypes correlations in Blepharophimosis-Ptosis-Epicanthus inversus Syndrome type 1. *J Endocrinol Invest*. 2016;39(2):227-33.

Whitman MC, Andrew C, Chan WM, Tischfield M, Stasheff SF, Brancati F, Ortiz-Gonzalez X, **Nuovo S**, Garaci F, MacKinnon S, Hunter D, Grant E, Engle E. Two Unique *TUBB3* Mutations Cause Both CFEOM3 and Malformations of Cortical Development. *Am J Med Genet A*. 2016;170A(2):297-305.

Melgari JM, Marano M, Quattrocchi CC, Piperno A, Arosio C, Frontali M, **Nuovo S**, Siotto M, Salomone G, Altavilla R, di Biase L, Scrascia F, Squitti R, Vernieri F. Movement disorders and brain iron overload in a new subtype of aceruloplasminemia. *Parkinsonism Relat Disord*. 2015;21(6):658-60.

---

## Capitoli di libri

Valente EM, **Nuovo S**, Doherty D. Genetics of cerebellar disorders. *Handb Clin Neurol*. 2018;154:267-286.

---

## Abstracts

**Nuovo S**, Bacigalupo I, Ginevrino M, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Casella A, Micalizzi A, Nardella M, Romaniello R, Serpieri V, Zanni G, Valente EM, Vanacore N. Stima di prevalenza per età e sesso specifica della Sindrome di Joubert in Italia. *Congresso Annuale SINP Società Italiana Neurologia Pediatrica*. 2019, Napoli, Italia.

De Mori R, Magiera MM, Tardivo S, Accorsi P, Ginevrino M, Bodakuntla S, **Nuovo S**, Giordano L, Micalizzi A, Loreface E, Liserre R, Pinelli L, Biagini T, Micalizzi A, Casella A, Mazza T, Steinmetz MO, Janke C, Valente EM. Autosomal recessive tubulinopathy-like disorder caused by loss of function of the tubulin-modifying enzyme Tubulin Tyrosine Ligase. *Congresso annuale ESHG European Society of Human Genetics*. 2019, Göteborg, Svezia.

Ginevrino M, Battini R, **Nuovo S**, Simonati A, Micalizzi A, Contaldo I, Serpieri V, Valente EM. A novel *IRF2BPL* truncating variant is responsible for infantile neuronal ceroid lipofuscinosis-like phenotype. *Congresso annuale ESHG European Society of Human Genetics*. 2019, Göteborg, Svezia.

**Nuovo S**, Cesario C, Bernardini L, Battini R, Arrigoni F, Romaniello R, Zanni G, Del Giudice E, Vitiello G, Borgatti R, Bertini E, Valente EM. Assessment of genome-wide burden of rare genic CNVs in posterior fossa malformations. *Congresso annuale ESHG European Society of Human Genetics*. 2018, Milano, Italia.

Micalizzi A, Romaniello R, **Nuovo S**, Arrigoni F, Ginevrino M, Casella A, Mazza T, Zanni G, Bertini E, Borgatti R, Valente EM. Redefining the mutational spectrum and gene-phenotype correlates in pontocerebellar hypoplasia: results of a multicentric Italian study. *Congresso annuale ESHG European Society of Human Genetics*. 2018, Milano, Italia.

**Nuovo S**, Emma F, Fuiano L, Bertini E, Zanni G, Micalizzi A, Valente EM. Il deficit di concentrazione urinaria è un predittore precoce e sensibile di patologia renale nei pazienti con Sindrome di Joubert. *Congresso Annuale SIGU Società Italiana Genetica Umana*. 2017, Napoli, Italia.

Micalizzi A, **Nuovo S**, Ginevrino M, D'Arrigo S, Valente EM. La variante Arg480Trp nel gene *SPTBN2* causa una forma congenita di SCA5 associata a deficit cognitivo. *Congresso annuale SIGU Società Italiana Genetica Umana*. 2017, Napoli, Italia.

Ginevrino M, Micalizzi A, Casella A, Bertini E, Zanni G, **Nuovo S**, Valente EM. Atrofia cerebellare non progressiva nei disordini *BRAT1*-correlati. *Congresso annuale SIGU Società Italiana Genetica Umana*. 2017, Napoli, Italia.

Brankovic V, **Nuovo S**, Zekavica A, Poretti A, Valente EM. A novel in-frame deletion of *OPHN1* in a family with syndromic X-linked mental retardation. *Congresso annuale EPNS European Paediatric Neurology Society*. 2017, Lyon, France.

**Nuovo S**, Romani M, Damásio J, Emma F, Valente EM. Fenotipi atipici associati a mutazioni in *NPHP4*: un altro esempio di estrema variabilità clinica nelle ciliopatie. *Congresso annuale SIGU Società Italiana Genetica Umana*. 2016, Torino, Italia.

**Nuovo S**, Cerminara C, Bombardieri R, Savoldi G, Sangiuolo F, Novelli G, Curatolo P, Brancati F. Expanding *HAX1* mutational spectrum in Kostmann syndrome "neurologic variant". *Congresso annuale ESHG European Society of Human Genetics*. 2015, Glasgow, United Kingdom.

**Nuovo S**, Passeri M, Di Benedetto E, Meldolesi I, Piemontese MR, Zelante L, Novelli G, Fabbri A, Brancati F. Una famiglia con sindrome Blefarofimosi-Ptosi-Epicanto inverso (BPES) di tipo I associata a mutazione nel gene *FOXL2*. *Congresso annuale SIGU Società Italiana Genetica Umana*. 2013, Roma, Italia.

Cassone M, **Nuovo S**, Brancati F, D'Apice MR, Sangiuolo F, Novelli G. Ampliamento dello spettro allelico del gene *CLCN1* in una coorte di oltre 100 pazienti affetti da miotonia congenita. *Congresso annuale SIGU Società Italiana Genetica Umana*. 2013, Roma, Italia.

## Presentazioni orali su invito

**Nuovo S**. Non-progressive ataxias: the Italian network and database (nell'ambito del gruppo di lavoro europeo sulle atassie pediatriche). *EPNS Research Meeting*. 2018, Alicante, Spain.

**Nuovo S**. Aggiornamenti sulle atassie pediatriche (nell'ambito del ciclo di seminari organizzati dall'Università di Pavia, Dipartimento di Medicina Molecolare). 2018, Pavia, Italia.

**Nuovo S**. The Italian CBCD project (nell'ambito del gruppo di lavoro europeo sulle atassie pediatriche). *EPNS Research Meeting*. 2016, Essen, Germany.

## Competenze linguistiche e tecniche

Italiano **madrelingua**

Inglese **conoscenza professionale completa**

Tedesco **conoscenza base**

**Biostatistica:** Buona conoscenza delle tecniche di inferenza statistica, con particolare riferimento all'analisi dei dati categoriali

**Linguaggi di programmazione:** R

**Bioinformatica:** Analisi e interpretazione di dati NGS

**Ricerca clinica**

CORSI:

- Statistica Descrittiva, Probabilità, Inferenza Statistica (corso online completato con successo e certificato da BerkeleyX)
- Fondamenti di trials clinici (corso online completato con successo e certificato da HarvardX)
- Database per la ricerca biomedica (corso certificato dal CASPUR)

- L'uso della statistica nella ricerca biomedica e applicazione del Software "R" -  
Corso Avanzato  
(corso di formazione organizzato da IRCCS Fondazione Santa Lucia e CNR)
- Analisi si dati NGS ed applicazioni in ambito diagnostico  
(corso di formazione organizzato da Università degli Studi di Pavia)

---

## Referenze

Disponibili su richiesta

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi dell'art.13 del D. Lgs. 196/2003 e all'art. 13 GDPR 679/16a.

*Fame, 24/01/2020*