

Sara Nuovo

POSIZIONE RICOPERTA Assegnista di ricerca presso Università degli Studi di Roma "La Sapienza"

TITOLO DI STUDIO Specialista in Genetica Medica, PhD in Medicina Traslationale

ESPERIENZA PROFESSIONALE

- Mag 2020-presente** **Assegnista di ricerca**
presso il Dipartimento di Neuroscienze Umane dell'Università degli Studi di Roma "La Sapienza", Roma, Italia
- Attività di ricerca nell'ambito dei disturbi del movimento ad esordio infantile: caratterizzazione genotipica e fenotipica mediante interpretazione di dati clinici e di neuroimaging, analisi dati NGS e definizione di correlazioni genotipo-fenotipo
- Ago 2016-Ott 2019** **Medico Ricercatore**
presso il Laboratorio di Neurogenetica dell'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, Ipoplasia pontocerebellare e altre forme di atassia pediatrica
- Apr 2016-Lug 2016** **Genetista Clinico**
presso l'International Association of Medical Genetics (MAGI) onlus, Rovereto (TN), Italia
- Attività di consulenza genetica, diagnostica e ricerca nell'ambito delle patologie mendeliane
- 2010-2015** **Specializzando in Genetica Medica**
presso il Policlinico Ospedaliero Universitario Tor Vergata, Roma, Italia
- Attività di consulenza genetica, diagnostica e ricerca nell'ambito delle patologie mendeliane
- Ott 2014-Gen 2015** **Internato di Ricerca**
presso CCG-Cologne Center for Genomics, Köln
- Attività finalizzata all'analisi dei dati originati da sequenziamento esomico
- 2007-2009** **Internato di Ricerca**
presso IRCCS Fondazione Santa Lucia-Dipartimento di Fisiologia Neuromotoria, Roma, Italia
- Attività finalizzata allo sviluppo di un test neuropsicologico innovativo per la valutazione della memoria visuo-spaziale
- Ago 2000** **Internato Clinico**
presso Polish-American Institute of Pediatrics, Jagiellonian University Collegium Medicum, Cracow, Poland
- Studente visitatore presso i Dipartimenti di Neurologia Pediatrica e Genetica Medica

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Nov 2016-Giu 2020 **Dottorato di Ricerca in Medicina Traslazionale**
 Università degli Studi di Salerno (giudizio conseguito: Eccellente)

 - Oggetto della tesi: "Caratterizzazione clinica, screening genetico e associazioni genotipo-fenotipo nei difetti congeniti del cervelletto e del tronco encefalico"
- 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 degli Studi di Roma "Tor Vergata" (votazione conseguita: 50/50 cum laude)

 - Oggetto della tesi: "Identificazione di nuovi fenotipi neurologici rari: il contributo dell'ambulatorio di Neurogenetica"
- 2003-2009 **Laurea magistrale in Medicina e Chirurgia**
 Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" (votazione conseguita: 110/110 cum laude)

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	C	C	C	C	C

Livelli: A1/A2: Utente base - B1/B2: Utente intermedio - C1/C2: Utente avanzato
[Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue](#)

Competenze informatiche e tecniche

- Ottima padronanza del pacchetto Microsoft Office
- Conoscenza approfondita dei database internazionali di Genetica e Biologia Molecolare (OMIM, GeneReviews, Entrez Gene, GeneCards, HGMD, ClinVar, dbSNP, ExAC, Exome Variant Server, gnomAD, Leiden Open Variation Databases) e dei principali strumenti informatici per la valutazione delle varianti genomiche (Polyphen-2, SIFT, Ensembl Variant Effect Predictor, MutationAssessor, MutationTaster, MutPred, PROVEAN, Condel, CADD, Human Splicing Finder, GERP, PhyloP, Clustal Omega)
- 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

Patente di guida B

ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazioni

- **Nuovo S**, Micalizzi A, Romaniello R, Arrigoni F, Ginevrino M, Casella A, Serpieri V, D'Arrigo S, Briguglio M, Salerno GG, Rossato S, Sartori S, Leuzzi V, Battini R, Ben-Zeev B, Graziano C, Mirabelli-Badenier M, Brankovic V, Nardocci N, Spiegel R, Petković Ramadža D, Vento G, Marti I, Simonati A, Dipresa S, Freri E, Mazza T, Bassi MT, Bosco L, Travaglini L, Zanni G, Bertini ES, Vanacore N, Borgatti R, Valente EM. Refining the mutational spectrum and gene-phenotype correlates in pontocerebellar hypoplasia: results of a multicentric study. *JMG*. 2020 (In press).
- **Nuovo S**, Brankovic V, Caputi C, Casella A, Nigro V, Leuzzi V, Valente EM. Novel unconventional variants expand the allelic spectrum of *OPHN1* gene. *Am J Med Genet A*. 2021 Feb 27. doi: 10.1002/ajmg.a.62144. Epub ahead of print. PMID: 33638601.
- Giacomini T, **Nuovo S**, Zanni G, Mancardi MM, Cusmai R, Pepi C, Bertini E, Valente EM, Battini R, Ferrari A, Romaniello R, Zucca C, Borgatti R, Uccella S, Severino M, Striano P, Pistorio A, Prato G, De Grandis E, Nobili L, Pisciotta L. *CASK* related disorder: Epilepsy and developmental outcome. *Eur J Paediatr Neurol*. 2021 Feb 19;31:61-69. doi: 10.1016/j.ejpn.2021.02.006. Epub ahead of print. PMID: 33640666.
- Lacorte E, Bellomo G, **Nuovo S**, Corbo M, Vanacore N, Piscopo P. The Use of New Mobile and Gaming Technologies for the Assessment and Rehabilitation of People with Ataxia: a Systematic Review and Meta-analysis. *Cerebellum*. 2020 Nov 14. doi: 10.1007/s12311-020-01210-x. Epub ahead of print. PMID: 33190189.
- **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 Feb 25;94(8):e797-e801. doi: 10.1212/WNL.0000000000008996. PMID: 31969461; PMCID: PMC7136056.
- 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 Jan;182(1):229-249. doi: 10.1002/ajmg.a.61399. PMID: 31710777; PMCID: PMC7679947.
- 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 Jan;47(1):711-714. doi: 10.1007/s11033-019-05109-7. PMID: 31583567.
- Brandsma R, Verschuuren-Bemelmans CC, Amrom D, Barisic N, Baxter P, Bertini E, Blumkin L, Brankovic-Sreckovic V, Brouwer OF, Bürk K, Catsman-Berrepoets 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 Sep;23(5):692-706. doi: 10.1016/j.ejpn.2019.08.004. PMID: 31481303.
- **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*. 2020 Jul 1;35(7):1195-1202. doi: 10.1093/ndt/gfy333. PMID: 30403813; PMCID: PMC7417010.
- 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 Feb;29(2):770-782. doi: 10.1007/s00330-018-5610-0. PMID: 30066250.
- **Nuovo S**, Micalizzi A, D'Arrigo S, Ginevrino M, Biagini T, Mazza T, Valente EM. Between SCA5 and SCAR14: delineation of the *SPTBN2* p.R480W-associated phenotype. *Eur J Hum Genet*. 2018 Jul;26(7):928-929. doi: 10.1038/s41431-018-0158-7. PMID: 29795474; PMCID: PMC6018709.

- Valente EM, **Nuovo S**, Doherty D. Genetics of cerebellar disorders. *Handb Clin Neurol*. 2018;154:267-286. doi: 10.1016/B978-0-444-63956-1.00016-3. PMID: 29903444.
- De Mori R, Romani M, D'Arrigo S, Zaki MS, Lorefice 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 Oct 5;101(4):552-563. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.08.017. PMID: 28965847; PMCID: PMC5630196.
- 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, Tüttelmann F, Wahl 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 Dec;27(12):5080-5092. doi: 10.1007/s00330-017-4945-2. 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 Jul;470:1-7. doi: 10.1016/j.cca.2017.04.012. PMID: 28427807.
- **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 Feb;39(2):227-33. doi: 10.1007/s40618-015-0334-3. PMID: 26100530.
- Whitman MC, Andrews C, Chan WM, Tischfield MA, Stasheff SF, Brancati F, Ortiz-Gonzalez X, **Nuovo S**, Garaci F, MacKinnon SE, Hunter DG, Grant PE, Engle EC. Two unique *TUBB3* mutations cause both CFEOM3 and malformations of cortical development. *Am J Med Genet A*. 2016 Feb;170A(2):297-305. doi: 10.1002/ajmg.a.37362. PMID: 26639658; PMCID: PMC4770801.
- Melgari JM, Marano M, Quattrocchi CC, Piperno A, Arosio C, Frontali M, **Nuovo S**, Siotto M, Salomone G, Altavilla R, di Biase L, Scarscia F, Squitti R, Vernieri F. Movement disorders and brain iron overload in a new subtype of aceruloplasminemia. *Parkinsonism Relat Disord*. 2015 Jun;21(6):658-60. doi: 10.1016/j.parkreldis.2015.03.014. PMID: 25864092.

Attività editoriale

Ad-hoc reviewer per le seguenti riviste scientifiche:

- The Cerebellum
- Molecular Genetics & Genomic Medicine

Partecipazione a progetti di ricerca

- 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
- 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

Partecipazione a gruppi di lavoro

- Membro dell'Evidence Review Team (ERT) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) per la produzione

della Linea Guida "Diagnosi e trattamento delle atassie pediatriche" (Mag 2019-presente)

Corsi

- XV Corso Epidemiologia clinica delle demenze"
(corso di formazione organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità, ottobre 2019)
- 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, maggio 2018)
- Analisi di dati NGS ed applicazioni in ambito diagnostico
(corso di formazione organizzato da Università degli Studi di Pavia, marzo 2017)
- Fondamenti di trials clinici
(corso online certificato da HarvardX, ottobre 2013-gennaio 2014)
- Statistica Descrittiva, Probabilità, Inferenza Statistica
(corsi online certificati da BerkeleyX, febbraio 2013-agosto 2013)
- Database per la ricerca biomedica
(corso certificato dal CASPUR, novembre 2010)

Riconoscimenti e premi

- "Sebastiano e Rita Raeli" premio di laurea per profitto negli studi (giugno 2010)
- Borse di studio per merito, Università di Roma "Tor Vergata" (2003-2009)
- Attestato d'Onore "Alfieri 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 (ottobre 2003)
- 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 (luglio 2002)

Data 3 marzo 2021

Sara Nuovo