FORMATO EUROPEO PER IL CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	**DI SABATO MARIA LUCIA**
Indirizzo	**ROMA, VIALE REGINA MARGHERITA, 101**
Telefono	**3392514242**
E-mail	**disabato.marilu@gmail.com**
Nazionalità	**italiana**
Data di nascita	15.06.1967

ESPERIENZA LAVORATIVA

Neuropsichiatra infantile, Medico Responsabile della diagnosi e del trattamento di disturbi dell'età evolutiva (Ritardo Mentale, Autismo, ADHD, Disturbi del Linguaggio, della Coordinazione Motoria, dell'Apprendimento, Paralisi Cerebrali Infantili, etc.) presso le seguenti Strutture di Riabilitazione:

da gennaio 2004 ed in corso	I.M.P.P.I.T., Via delle Isole, 29 Roma, per utenti in regime semiresidenziale ed ambulatoriale
da gennaio 2004 ed in corso	Centro di Riabilitazione e Fisioterapia A.I.R.R.I. di Via E Accinni, 20 Roma
da gennaio ad aprile 2003	Istituto Filippo Smaldone, Via Tor de' Schiavi, 404 Roma
da gennaio a dicembre 2003	Istituto Santa Cecilia di Civitavecchia (RM)
A marzo 2007	L'IMPPIT ha aperto l'ambulatorio di terapia riabilitativa per l'età evolutiva e la sottoscritta ha curato l'organizzazione ed il coordinamento.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

anno accademico 1995/96	Laurea in Medicina e Chirurgia Università La Sapienza di Roma (votazione 110/110) Titolo della tesi: Manifestazioni visive nell'Emicrania e nell'Epilessia in bambini con anomalie EEG-focali in sede occipitale.
anno accademico 2001/02	Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università La Sapienza di Roma (votazione 70/70) – Titolo della tesi: Sindromi Neurologiche associate a deplezione Cerebrale di Creatina. Un nuovo gruppo di affezioni genetico-metaboliche causa di Ritardo Mentale.
anni 2002-2006	Partecipazione a progetti di ricerca coordinati dal Prof Vincenzo Leuzzi, Università La Sapienza di Roma.
anni 2007-2008	Partecipazione ad un progetto di ricerca sulla Sindrome di Joubert coordinato dal Prof Enrico Bertini dell'Osp Bambino Gesù.
anno accademico 2009/10	Conseguimento del Titolo di Dottore di Ricerca in Genetica Medica, Università La Sapienza di Roma – Titolo della tesi: Caratterizzazione morfologica e correlazione fenotipo-genotipo nelle Malformazioni Congenite del Cervelletto e del Tronco-encefalo.

CONTRIBUTI A CONVEGNI SCIENTIFICI

CONVEGNI INTERNAZIONALI

1) The XIth Migraine Trust International Symposium (London, 9-12 September 1996). Abstracts book: Cephalalgia, 1996; 16(5):

- Brinciotti M, Canitano R, Di Sabato ML, Matricardi M, Guidetti V. Occipital Paroxysms in children with migraine and epilepsy.

2) The 22nd International Epilepsy Congress (Dublin, 29 June - 4 July 1997). Abstracts book: Epilepsia, 1997;(38):suppl 3:

- Brinciotti M, Di Sabato ML, Fedeli N. Febrile convulsion, Sleep State, and Risk of Epilepsy.

3) The 8th Congress of the International Headache Society (Amsterdam, 1997). Abstracts book: Cephalalgia, 1997; 17(3):

- Brinciotti M, Di Sabato ML, Matricardi M, Piccioni E, Guidetti V. Migraine and epilepsy in children with occipital EEG abnormalities.

4) The 4th European Congress on Epileptology (Florence, Italy 7-12 October 2000):

- Di Sabato ML, Brinciotti M, Matricardi M, Fabrizi P, Giordano F, Gentile A. Frontal lobe involvement in photosensitive epilepsy.

5) The IXth International Congress of Inborn Errors of Metabolism (Brisbane, Australia 2-6 September 2003):

- Leuzzi V, Giovanniello T, Carducci Ca, Carducci Cl, Di Sabato ML, Antonozzi I. Early onset epilepsy, neurological deterioration and late onset parkinsonism: atypical clinical presentation of GTP cyclohydrolase I (GTP-CH) deficiency;
- Leuzzi V, Carducci Ca, Bianchi MC, Tosetti M, Carducci Cl, Battini R, Matricardi M, Di Sabato ML, Antonozzi I. A new case of guanidinoactetate methyltransferase (GAMT) deficiency. clinical, molecular and brain 1H- and 31P-magnetic resonance spectroscopy (MRS) features.

6) The 5th International Congress of the European Paediatric Neurology Society (Taormina, Italy 22-25 October 2003). Abstracts book: Eur J Paediatr Neurol. 2003 Sep;7(5):

- Leuzzi V, Zollino F, Allemand F, Pomponi MG, Di Sabato ML, Neri G. Rett sindrome: a severe early onset encephalopathy in a male with de novo 806delG mutation on MECP2 gene;
- Di Sabato ML, Brinciotti M, Leuzzi V, Matricardi M, Mittica A, Domenici A. Neurophysiological findings in guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency;
- Leuzzi V, Matricardi M, Carducci Ca, Carducci Cl, Di Sabato ML, Bianchi MC, Cioni G, Antonozzi I. Mental retardation as presenting symptom of guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency.

7) The International Symposium on Paediatric Movement Disorders (Barcellona, 20-21 February 2004):

- Leuzzi V, Di Sabato ML, Montanaro ML, Pomponi MG, Seri S. Severe early onset cortical myoclonus in a male with mutation on MECP2 (RETT) gene: clinical and neurophysiological study.

8) The 42nd Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism-SSIEM (Amsterdam, September 2005). Abstracts book: Journal of Inherited Metabolic Disease:

- Leuzzi V, Carducci Cl,De Leo S, Di Sabato ML, Bianchi MC, Tosetti M, Carducci Ca, Antonozzi I. The treatment of guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency.

9) The 43rt Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism-SSIEM (Japan, September 2006). Abstracts book: Journal of Inherited Metabolic Disease:

- Leuzzi V, Giovanniello T, Carducci Ca, Carducci Cl, Di Sabato ML, Artiola C, Antonozzi I. Two new mutations on tyrosine hydroxylase (TH) gene presenting as late onset dystonic-dyskinetic sindrome.

10) The Second International Symposium on Paediatric Movement Disorders (Barcellona, 10-11 February 2006):

- Leuzzi V, Di Sabato ML, Cardona F. The outcome of subacute infantile bilateral striatal necrosis (IBSN).

CONVEGNI NAZIONALI

1) XVII Convegno di Neurologia dell'Età Evolutiva (Roma, Novembre 1996):

- Brinciotti M, Di Sabato ML, Matricardi M, Guidetti V. Sintomi Visivi in bambini con epilessia o emicrania ed anomalie EEG epilettiche occipitali.

2) Congresso Nazionale della Lega Italiana Contro L'Epilessia-LICE (Otranto, 18-21 Giugno 1997). Abstracts book: Boll. Lega It. Epil, 1997; 99:

- Brinciotti M, Di Sabato ML, Matricardi M, Guidetti V. Sintomi visivi e focalità occipitale in bambini con epilessia e/o emicrania;
- Brinciotti M, Di Sabato ML, Fedeli N. Sonno, convulsioni febbrili e successiva comparsa di epilessia.

3) VI Congresso della Società Europea di Neurologia Pediatrica. (Roma, Novembre 1997):

- Brinciotti M, Pelliccia A, Matricardi M, Galletti F, Di Sabato ML, Sturniolo MG. Evolution a long terme des epilepsies avec Pointes-Ondes Continues pendant le Sommeil lent.
-

4) XVIII Convegno di Neurologia dell'Età Evolutiva. (Roma, Dicembre 1997):

- Di Sabato ML, Fedeli N, Brinciotti M. Terapia delle convulsioni febbrili e successiva comparsa di epilessia;
- Brinciotti M, Di Sabato ML, Galletti F, Matricardi M, Pelliccia A. Prove da carico farmacologico negli Stati Epilettici non convulsivi;
- Brinciotti M, Cerquiglini A, Di Sabato ML, Galletti F, Matricardi M, c)Pelliccia A. Potenziali Evocati Acustici Troncoencefalici in bambini con episodi di tachipnea – apnea.

5) Convegno Internazionale: Emergenze ed Urgenze in Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (Napoli, Febbraio 1999):

- Sabatello U, Ferrara M, Caramadre AM, Di Sabato ML, Paolesse C, Carratelli TJ. Le Urgenze Psichiatriche: Approccio Psicoterapeutico.

6) Congresso Nazionale della Lega Italiana Contro L'Epilessia-LICE (1999). Abstracts book: Boll. Lega It. Epil, 1999; 106/107:

- Brinciotti M, Matricardi M, Di Sabato ML, Benedetti P. Sospensione della terapia nelle epilessie sintomatiche dell'età evolutiva.

7) Corso Nazionale di Aggiornamento. Nuove Prospettive nella Terapia delle Cefalee. (Spoleto-PG, Settembre 2000):

- Fedeli N, Di Sabato ML, Brinciotti M, Matricardi M, Guidetti V. Sintomi soggettivi nei bambini con emicrania o epilessia associate a focalità occipitale.

8) XX Convegno di Neurologia dell'Età Evolutiva. (Roma, Ottobre 2000):

- Brinciotti M, Matricardi M, Giordano F, Gentile A, Di Sabato ML. Epilessie Benigne;
- Fabrizi P, Di Sabato ML, Matricardi M, Brinciotti M. Crisi di afasia e disprassia oromotoria in pazienti con epilessia fotosensibile;
- Giordano F, Gentile A, Di Sabato ML, Matricardi M, Brinciotti M. Evoluzione EEG nell'Epilessia Parziale Benigna a Focolai Centro-Temporali.

9) XVIII Congresso Nazionale S.I.NP.I.A. (Cagliari, Giugno 2001):

- Brinciotti M, Allemand F, Tozzi C, Di Sabato ML, Bollea L, Matricardi M. Potenziali Evocati Visivi ed Acustici Troncoencefalici in bambini con Encefalopatia Ipossico-ischemica;
- Di Sabato ML, Giordano F, Gentile A, Matricardi M, Brinciotti M. Modificazioni età-dipendenti delle anomalie EEG nell'Epilessia Parziale Benigna a focolai centro-temporali.

10) Congresso delle Malattie Metaboliche Ereditarie (Napoli, 8-10 Novembre 2001):

- Leuzzi V, Di Sabato ML, Carducci Cl, Bianchi MC, Tosetti M, Carducci Ca, Montieri P, Antonozzi I. Il trattamento del deficit di guanidinoacetato-metiltrasferasi (GAMT): follow-up clinico e biochimico.

11) XVI Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio delle Cefalee (Chieti, 12-15 Giugno 2002):

- Brinciotti M, Matricardi M, Di Sabato ML. Emicrania ed Epilessia.

12) Convegno "Le Epilessie del Lobo Occipitale" (Roma, 22 Febbraio 2003):

- Brinciotti M, Matricardi M, Di Sabato ML. Le crisi riflesse nelle Epilessie del lobo occipitale.

13) VIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Psicopatologia (Roma 2003):

- Brinciotti M, Matricardi M, Di Sabato ML, Roello M. Disturbi psichiatrici in bambini con epilessia.

14) Congresso Nazionale della Lega Italiana Contro L'Epilessia-LICE (Cagliari, maggio 2003). Abstracts book: Boll. Lega It. Epil, 2003; 121/122:

- Montanaro ML, Di Sabato ML, Cerminara C, Leuzzi V, Seri S. Studio elettrofisiologico in un caso di epilessia parziale continua;
- Matricardi M, Roello M, Di Sabato ML, Brinciotti M. Disturbi psichiatrici nei bambini con crisi autoindotte.

15) VI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana-SIGU (Verona, 24-27 Settembre 2003):

- Carducci C, Artiola C, Leuzzi V, Carducci Cl, Matricardi M, Di Sabato ML, Antonozzi I. Nuovo caso di deficit di guanidinoacetato metiltrasferasi (GAMT) diagnosticato attraverso un programma di screening mirato in soggetti sintomatici.

16) XXIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropediatria-SINP (Firenze, 3-6 dicembre 2003):

- Leuzzi V, Carducci Cl, Carducci Ca, Giovanniello T, Di Sabato ML, Antonozzi I. Epilessia severa ad esordio precoce, deterioramento neurologico e parkinsonismo: un nuovo fenotipo associato al deficit di GTP-CH (Dopa-Responsive-Dystonia, DRD);
- Leuzzi V, Carducci Ca, Bianchi MC, Tosetti M, Carducci Cl, Matricardi M, Di Sabato ML, Antonozzi I. Identificazione di un nuovo caso di deficit di guanidinacetato metiltrasferasi (GAMT) mediante screening mirato in soggetti sintomatici.

17) Convegno: Difetti genetici del metabolismo e del trasporto della creatina (Genova, 2 dicembre 2005):

- Leuzzi V, Di Sabato ML. Difetti genetici del metabolismo e del trasporto della creatina. Quadri clinici e terapia.

18) Congresso Nazionale 2006: Strategie Diagnostiche ed Assistenziali Garanzia di Qualità (Pesaro, 11-13 Ottobre 2006):

- Leuzzi V, Giovanniello T, Carducci Ca, Carducci Cl, Di Sabato ML, Artiola C, Antonozzi I. Due nuove mutazioni sul gene della tirosina idrossilasi (TH) in paziente con diagnosi di paralisi cerebrale discinetica a lenta progressione.

19) Congresso Congiunto SIMGePeD-SISMME-SISN: Malattie Genetiche e Metaboliche in Pediatria: Diagnosi, Prevenzione ed Assistenza (Roma, 28-30 Novembre 2007):

- Leuzzi V, Carducci Cl, Di Sabato Ml, Carducci Ca, Pozzessere S, Vestri L, Antonozzi I. Deficit di PTPS: esordio tardivo con sindrome rigida-ipocinetica.

20) Convegno Nazionale DisMov-SIN (Roma 13/14 Settembre 2007):

- Di Sabato ML, Celato A, Liberanome C, Leuzzi V. Distonia tardiva ad esordio infantile esito di trattamento gravidico con aloperidolo.

PUBBLICAZIONI

1) *Brinciotti M, Di Sabato ML, Matricardi M, Guidetti V.* Electroclinical features in children and adolescents with epilepsy and/or migraine, and occipital epileptiform EEG abnormalities. CLIN ELECTROENCEPHALOGR 2000;31(2):76-82.

2) *Leuzzi V, Di Sabato ML, Zollino M, Montanaro ML, Seri S.* Early-onset encephalopathy and cortical myoclonus in a boy with MECP2 gene mutation. NEUROLOGY 2004 Nov 23;63(10):1968-70.

3) *Leuzzi V, Carducci Ca, Carducci Cl, Matricardi M, Bianchi MC, Di Sabato ML, Artiola C, Antonozzi I.* A Mutation on exon 6 of Guanidinoacetate metyltransferase

(GAMT) gene supports a different function for isoform a and b of GAMT enzyme. MOL GENET METAB 2006;87:88-90.
4) *Leuzzi V, Di Sabato ML, Deodato F, Rizzo C, Boenzi S, Carducci C, Malaspina P, Liberanome C, Dionisi-Vici C.* Vigabatrin improves paroxysmal dystonia in succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency. NEUROLOGY 2007 Apr 17;68(16):1320-1.
5) *Giovanniello T, Leuzzi V, Carducci C, Carducci C, Di Sabato ML, Artiola C, Santagata S, Pozzessere S, Antonozzi I.* Tyrosine hydroxylase deficiency presenting with a biphasic clinical course. NEUROPEDIATRICS 2007 Aug;38(4):213-5.

La sottoscritta ha fatto parte dell'*International Joubert Syndrome Related Disorders Study (JSRD) Group* e del *Cerebellar and Brainstem Congenital Defects (CBCD) Study Group*
1) *Valente EM, Brancati F, Silhavy JL, Castori M et al.; International JSRD Study Group.* AHI1 gene mutations cause specific forms of Joubert syndrome-related disorders. Ann Neurol. 2006 Mar;59(3):527-34.
2) *Valente EM, Silhavy JL, Brancati F, Barrano G, et al.; International Joubert Syndrome Related Disorders Study Group, Bertini E, Dallapiccola B, Gleeson JG.* Mutations in CEP290, which encodes a centrosomal protein, cause pleiotropic forms of Joubert syndrome. Nat Genet. 2006 Jun;38(6):623-5.
3) *Brancati F, Barrano G, Silhavy JL, Marsh SE, et al.; International JSRD Study Group, Valente EM, Gleeson JG.* CEP290 mutations are frequently identified in the oculo-renal form of Joubert syndrome-related disorders. Am J Hum Genet. 2007 Jul;81(1):104-13.
4) *Cantagrel V, Silhavy JL, Bielas SL, Swistun D, et al.; International Joubert Syndrome Related Disorders Study Group.* Mutations in the cilia gene ARL13B lead to the classical form of Joubert syndrome. Am J Hum Genet. 2008 Aug;83(2):170-9.
5) *Brancati F, Travaglini L, Zablocka D, Boltshauser E, et al.; International JSRD Study Group.* RPGRIP1L mutations are mainly associated with the cerebello-renal phenotype of Joubert syndrome-related disorders. Clin Genet. 2008 Aug;74(2):164-70.
6) *Brancati F, Iannicelli M, Travaglini L, Mazzotta A, et al.; International JSRD Study Group.* MKS3/TMEM67 mutations are a major cause of COACH Syndrome, a Joubert Syndrome related disorder with liver involvement. Hum Mutat. 2009 Feb;30(2):E432-42.
7) *Travaglini L, Brancati F, Attie-Bitach T, Audollent S, et al.; International JSRD Study Group.* Expanding CEP290 mutational spectrum in ciliopathies. Am J Med Genet A. 2009 Oct;149A(10):2173-80.
8) *Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, et al.; International JSRD Study Group.* Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies. Hum Mutat. 2010 May;31(5):E1319-31.
9) *Briguglio M, Pinelli L, Giordano L, Ferraris A, Germanò E, et al; CBCD Study Group.* Pontine Tegmental Cap Dysplasia: developmental and cognitive outcome in three adolescent patients. Orphanet J Rare Dis. 2011 Jun 8;6:36.
10) *Travaglini L, Brancati F, Silhavy J, Iannicelli M, et al.; International JSRD Study Group.* Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert syndrome and related disorders. Eur J Hum Genet. 2013 Oct;21(10):1074-8.

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA — **ITALIANA**

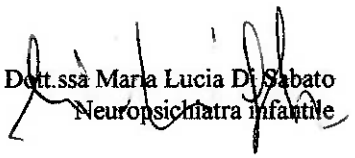
ALTRE LINGUE

INGLESE

• Capacità di lettura	Buono
• Capacità di scrittura	Elementare
• Capacità di espressione orale	Elementare

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI — Buone

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE	Buone; organizzazione, direzione e coordinamento, selezione di personale e materiale di valutazione e trattamento, coordinamento dell'equipe riabilitativa per l'apertura (marzo 2007) dell'ambulatorio dell'età evolutiva dell'IMPPIT (Via delle Isole, 29 Roma), di cui è attualmente responsabile.
CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE	PRINCIPALI SISTEMI OPERATIVI (PC E MAC)

Autorizzo il trattamento dei dati personali, ivi compresi quelli sensibili, ai sensi e per gli effetti del decreto legge 196/2003.
Roma, 13.12.2025

Firma
Maria Lucia Di Sabato