

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome

LUISELLA SABA

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore

Dal 04/2018 al 12/2021 e dal 01/2026 a oggi
ARNAS Brotzu: Dirigente Biologo presso il Laboratorio di Genetica e genomica PO A. Cao
Dal 01/2022 al 12/2025
ASL Cagliari: Dirigente Biologo presso il Laboratorio di Genetica e Genomica PO A. Cao

Dal 2010 al 2018
Università degli Studi Cagliari- Dipartimento Scienze Mediche e Sanità Pubblica, Laboratorio di Genetica molecolare PO A. Cao: Assegnista di ricerca

Dal 1998 al 2009
Neuroscienze Pharmaness SCA RL-Parco Scientifico e Tecnologico, Pula: Biologo ricercatore con contratto di collaborazione coordinata e continuativa e dal 2001 con contratto di lavoro a tempo indeterminato.

Dal 1991 al 1998
Università degli Studi di Cagliari - Istituto di Clinica e Biologia dell'età evolutiva- Laboratorio di Genetica molecolare- PO A. Cao: Biologo ricercatore (contratti co.co.co e borse di studio)

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Nome e tipo di istituto di istruzione o
formazione
Qualifica conseguita

Università degli studi di Cagliari:
Specializzazione in Genetica medica
Laurea in Scienze Biologiche

Liceo classico Siotto Pintor-Cagliari:
Diploma di maturità classica

MADRELINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

INGLESE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

BUONO
BUONO
BUONO

CAPACITÀ E COMPETENZE

TECNICHE

*Con computer, attrezzature specifiche,
macchinari, ecc.*

1991-1998: Contratti di collaborazione e borse di studio presso il laboratorio di Genetica Prenatale dell'Istituto di Clinica e Biologia dell'Età Evolutiva (UNICA-P.O. A. Cao). Attività di ricerca nei campi della beta-talassemia, della fibrosi cistica e della diagnosi prenatale non invasiva della beta-talassemia (isolamento e analisi molecolare di cellule fetali dal circolo venoso materno).

1998-2009 Attività di ricerca presso la Neuroscienze Pharmaness S.C.a r.l., nel Parco Scientifico e Tecnologico di Pula. Studi di genetica molecolare su modelli animali di alcolismo e sviluppo di un protocollo di farmacogenetica high-throughput in spettrometria di massa (piattaforma MALDI-TOF MassARRAY Sequenom).

2010-2018: assegnista di ricerca presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica - Unica-P.O. A. Cao. Studi sulle cellule fetali isolate dal circolo venoso materno mediante Magnetic-Activated Cell Sorting (MACS) e Laser Capture Microdissection (LCM), e sul DNA fetale libero circolante (cell-free fetal DNA) isolato dal sangue materno, finalizzati alla diagnosi prenatale non invasiva della beta-talassemia, al Test NIPT, alla rilevazione del fattore RhD e alla determinazione del sesso fetale mediante Real-Time PCR e protocolli di Next-Generation Sequencing (NGS).

Dal 2018 a oggi Dirigente Biologo presso il Laboratorio di Genetica e Genomica del P.O. A. Cao. Test di screening prenatale non invasivo NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) e diagnosi molecolare pre- e postnatale di patologie genetiche quali la malattia del rene policistico, la sindrome di Alport, la sordità neurosensoriale non sindromica e la beta-talassemia, mediante sequenziamento capillare (ABI PRISM 3500 Genetic Analyzer), Next-Generation Sequencing (Illumina Nextseq550DX) e MLPA.

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE

Competenze non precedentemente indicate.

Ha partecipato a numerosi Congressi e Corsi di aggiornamento di particolare interesse nel campo della Biologia Molecolare e della Genetica.

E' in regola con i crediti ECM

Conoscenza dei sistemi operativi MacOS e Microsoft Windows™, dei programmi del pacchetto Microsoft Office (Word™, Excel™, Power Point™) e MacOS (Keynote, Numbers e Pages).
Conoscenza dei motori di ricerca scientifici, di banche dati genetiche e di piattaforme per l'analisi dei dati di sequenziamento NGS (Emedgene, Evai Engenome, IonReporter).

Pubblicazioni

- Molecular characterization of β -thalassemia in the Sardinian population. Am J of Hum Genetics 50:422-6, Feb 1992
- Promoter mutations producing mild β -thalassemia in the Italian population. Brit J Haematology 80:222-226, 1992
- A novel β -thalassemia mutation (G $\rightarrow$ A) at the initiation codon of the β globin gene. Hum. Mutation 1:420-422, 1992
- Prenatal diagnosis of inherited haemoglobinopathies. Recenti progressi in medicina. 83, 4:224-232, 1992
- The repeated sequence (AT) x (T) y upstream to the β -globin gene is a simple polymorphism. Blood 81, 7: 1974-1975, 1993
- Two novel mutations in the transmembrane domains of the CFTR gene in subjects of Sardinian descent. Hum Mol Genetics 2:1739-1740, 1993 (Mutation Report)
- Homozygous β -thalassemia resulting in the β -thalassemia carrier state phenotype. Brit J of Haematology 88:562-565, 1994
- Thalassemia in Azerbaijan. J of Med Genetics 31: 209-212, 1994 Diagnosi molecolare di malattie genetiche. Prospettive in Pediatria 26: 357-366, 1996
- Molecular analysis of patients of Sardinian descent with Crigler-Najjar syndrome type I. J of Med Genetics 34(2):122-125, 1997;
- Molecular diagnosis and carrier screening for β -thalassemia. JAMA 278(15):1273-1277, 1997
The R100Q mutation of the GABAA α 6 receptor subunit may contribute to voluntary aversion to ethanol in the SNP rat line. Mol Brain Research 87: 263-270, 2001
- Characterization of wild-type (R100R) and mutated (Q100Q) GABA(A) α 6 subunit in Sardinian alcohol non-preferring rats (SNP). Brain Research Mar 28; 967(1-2):98-105, 2003;
- Molecular characterization of new polymorphisms at the beta2, alpha1, gamma2 GABA(A) receptor subunit genes associated to a rat nonpreferring ethanol phenotype. Mol Brain Research 110(2):289-97, 2003
- The cerebellar GABAA α 6 subunit is differentially modulated by chronic ethanol exposure in normal (R100R) and mutated (Q100Q) SNP rats. Brain Research Feb 20;998(2):148-54, 2004.
Five mutations in the GABAA α 6 gene 5' flanking region are associated with a reduced basal and ethanol-induced α 6 upregulation in mutated Sardinian alcohol non-preferring rats. Mol Brain Research 137:252-257, 2005
- Farmacogenetica degli Antipsicotici – In: Lo spettro dell'umore, Psicopatologia e clinica. Masson-Elsevier, Milano 2008;
- Prenatal diagnosis of β -Thalassemias and hemoglobinopathies. Mediterranean J of hematology and infectious diseases. Vol 1, n°1, 2009. 20.
- Multiplex genotyping of CYP3A4, CYP3A5, CYP2C9 and CYP2C19 SNPs using MALDI-TOF mass spectrometry. Pharmacogenomics. 2010 Apr;11(4): 559-71
- AIRE acetylation and deacetylation: effect on protein stability and transactivation activity. J Biomed Sci. 2014 Aug 27;21:85
- Pitfalls in noninvasive fetal RhD and sex determination due to a vanishing twin. Prenat Diagn. 2015 May;35(5):506-8
- Non-invasive prenatal diagnosis of beta-thalassemia by semiconductor sequencing: a feasibility study in the sardinian population. Eur J of Human Genetics 2017 March; 25: 600–607