

Curriculum Vitae

Informazioni personali

Cognome e nome: Novelli Antonio

Nazionalità: italiana

Data di nascita: 18/02/1969

Sesso: M

Impiego professionale attuale

Date 02.03.2015 - Oggi

Funzione o posto occupato: Direttore Unità Operativa Complessa (UOC) Laboratorio di Genetica Medica in staff alla Direzione Sanitaria

Principali mansioni e responsabilità: Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica

Nome e indirizzo del datore di lavoro: Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù', IRCCS, Polo di ricerca. Viale di San Paolo 15, 00146 Roma

Qualifiche e riconoscimenti attuali e recenti

- ✓ Professore Universitario di II fascia- Facoltà dipartimentale di Medicina- UNICAMILLUS dal 02.08.2024
- ✓ Abilitazione professore universitario di Prima Fascia nel Settore Concorsuale 06/A1 - GENETICA MEDICA. *Validità dal 07/11/2023 al 07/11/2034*
- ✓ Abilitazione a Professore di Seconda Fascia per il settore concorsuale 06/A1 - Genetica Medica, settore scientifico disciplinare MED03. *Validità dal 07/01/2020 al 07/01/2031*
- ✓ Co-direttore del Master di II livello InterUniversitario in Citogenetica e Citogenomica dal 2011 ad oggi
 - ✓ Docente Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi di Tor Vergata dal 01 gennaio 2019 ad oggi
- ✓ Docente di Genetica presso la Scuola di Specializzazione di Patologia Clinica e Biochimica Clinica Università Campus Biomedico di Roma dall'Anno Accademico 2013-14 ad oggi.
- ✓ Riconoscimento al Merito, Premio Medicina Italia 7^a edizione, Pescara 20 novembre 2022
- ✓ Partecipazione alla stesura delle nuove Linee guida ministeriali "Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica" pubblicate a settembre 2021 in qualità di esperto componente del Gruppo di Lavoro **della sezione I del Consiglio Superiore di Sanità'- Ministero della Salute**

- ✓ Partecipazione alla stesura delle Raccomandazioni ministeriali *“Trasferimento delle Tecniche Omiche nella pratica clinica”* pubblicate a settembre 2021 in qualità di esperto componente del Gruppo di Lavoro **della sezione I del Consiglio Superiore di Sanità’ –Ministero della Salute**
- ✓ Componente della **Commissione Nazionale per la Formazione Continua dal 01.01.2016 al 31.12.2018**, presso l’Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali, con i D.M. 7 agosto 2015, D.M. 29 ottobre 2015 e D.M. 16 novembre 2015
- ✓ Componente del Consiglio Direttivo SIGU (Società Italiana Genetica Umana) triennio 2016-2018
- ✓ Partecipazione alla stesura delle Linee guida Screening prenatale non invasivo basato sul DNA (Non Invasive Prenatal Testing – NIPT, pubblicate il 03/07/2015 in qualità di esperto componente del Gruppo di Lavoro **della sezione I del Consiglio Superiore di Sanità’- Ministero della Salute**
- ✓ Partecipazione in qualità di esperto componente, alla stesura ed alla riunione del Gruppo di Lavoro **della sezione I del Consiglio Superiore di Sanità’** per il decreto ministeriale “ Appropriattezza Prescrittiva” per le prestazioni di Genetica in data 11.08.2015- **Ministero della Salute**
- ✓ Partecipazione alla stesura delle Raccomandazioni *“Impatto socio-economico sul sistema sanitario delle tecniche di sequenziamento di seconda generazione (NGS) nell’inquadramento dei pazienti senza diagnosi”* in qualità di esperto componente del Gruppo di Lavoro **della sezione I del Consiglio Superiore di Sanità’ – Febbraio 2017- Ministero della Salute**
- ✓ Coordinatore del gruppo di Lavoro di lavoro in Citogenetica dal 10 marzo 2010 al 10 marzo 2016
- ✓ Coordinazione e redazione delle Linee Guida in Citogenetica SIGU del 2013
- ✓ Coordinatore del gruppo di lavoro per l’elaborazione delle Raccomandazioni congiunte SIGU/SIEOG sull’Utilizzo delle tecniche di microarray genomici in gravidanza *“Recommendations for the prenatal use of Chromosomal Microarray Analysis”* Newsletter Perspectives Prenatal- ISPD Volume 3, Number 1 2015 e 2017
- ✓ Dal 1997 ad oggi, socio della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- ✓ Dal 2021 ad oggi Member of the Advisory Board NIPT Prenatal Screening, *Revvity*
- ✓ Dal 2023 ad oggi Member of the Advisory Board Retina XLRP, *Johnson & Johnson*
- ✓ Partecipazione in qualità di relatore/moderatore a congressi e convegni di interesse nazionale ed internazionale
- ✓ Partecipazione alla creazione del progetto imprenditoriale di GenomeUp srl nell’ambito del programma di LUISS EnLabs (edizione winter 2018 – batch XII) per StartUp innovative e spin off di ricerca.
- ✓ Brevetto per invenzione industriale avente titolo *“Method for the calculation of the adverse prognoses risk score in respiratory viral disease infections, using host genomics”*
Rif. DEA: 23AP24I (ex22B591). Brevetto No. 10202300000680

Altri principali mansioni e responsabilità pregresse

Funzione o posto occupato: Prenatal Assessor per CEQA (Cytogenetic European Quality Assessment) Eurogentest

Principali mansioni e responsabilità: Controllo di Qualità Europeo in Citogenetica dal 2010 al 2016

Funzione o posto occupato:Valutatore/Esperto SIGU(Società Italiana Genetica Umana)

Principali mansioni e responsabilità Controllo esterno di qualità in citogenetica, controllo di qualità nazionale Istituto Superiore di Sanità dal 2008 al 2016

Funzione o posto occupato:Docente Scuola di Specializzazione in Pediatria e Genetica Università Messina

Principali mansioni e responsabilità: Docente dal 2008 al 2014

Funzione o posto occupato: Docente Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università di Roma “La Sapienza”

Principali mansioni e responsabilità Docente in *Tecniche di Citogenetica ad alta specializzazione* 2012-2014

Istruzione e formazione

2021 Formazione Manageriale per Direttore Struttura Complessa, Regione Lazio
2001: Specializzazione in Genetica Medica, Università di Chieti, G. D'Annunzio
1994: Abilitazione professione di Biologo, iscrizione ordine n° n°047995 ONB
1993: Laurea in Scienze Biologiche, Università di Urbino, Carlo Bo

Capacità e competenze personali

Madrelingua/e Italiano

Altra/e lingua/e

Autovalutazione	Comprensione		Parlato		Scritto
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	Produzione scritta
Livello europeo (*)					
Inglese	Buono	Buono	Buono	Buono	Buono

(*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

Capacità e competenze sociali: Ottima predisposizione al confronto ed al rapporto con terzi

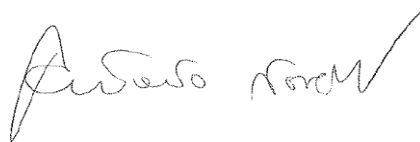
Capacità e competenze organizzative: Ottima capacità organizzative

Capacità e competenze informatiche: Ottima conoscenza del pacchetto Office

Patente/i: Patente B

Data: 10.08.2024

firma

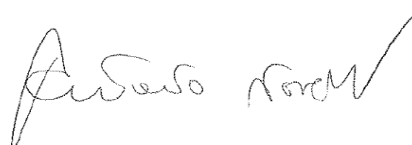


Dati personali

Autorizzo il trattamento dei dati personali ai sensi dell'art. 13 GDPR (UE 2016/679).

Data: 10.08.2024

firma



Pubblicazioni Scientifiche su riviste internazionali:

Antonio Novelli e' autore e coautore di oltre 400 articoli scientifici su riviste internazionali ad medio alto impact factor, fra i topics principali, Genomica, Disabilità Intellettiva, Copy Number Variations, sindromi genetiche e genomiche

Scopus H-index: 38

ORCID: 0000-0002-9037-4297

Scopus Author ID: 7005749853

Web of Science ResearcherID: K-4035-2016

Pubblicazioni Totali: 430 (*scopus source*)

Le 30 pubblicazioni scientifiche piu' recenti del 2024 su riviste internazionali

[Prenatal identification of a pathogenic maternal *FGFR1* variant in two consecutive pregnancies with fetal forebrain malformations.](#)

Graziani L, Nuovo S, Pisaneschi E, Carriero ML, Baghernajad Salehi L, Nardone AM, Manganaro L, **Novelli A**, D'Apice MR, Mappa I, Novelli G.

J Matern Fetal Neonatal Med. 2024 Dec;37(1):2344718. doi: 10.1080/14767058.2024.2344718. Epub 2024 Apr 28.

PMID: 38679587

[Massive pericardial effusion in an infant with Aymé-Gripp syndrome: A case report and review of the literature.](#)

Esposito A, Niceta M, **Novelli A**, Magliozzi M, Parlapiano G, Baban A, Perrone MA.

Am J Med Genet A. 2024 Sep;194(9):e63586. doi: 10.1002/ajmg.a.63586. Epub 2024 May 6.

PMID: 38709155 Review.

[Genetic Variability of *SOX10*-Related Disorders within an Italian Family: Straddling the Line between Kallmann and Waardenburg Syndrome.](#)

Graziani L, Carriero ML, Pozzi F, Minotti C, Andreadi A, Bellia A, Ruta R, Bengala M, **Novelli A**, Lauro D, Novelli G.

Mol Syndromol. 2024 Aug;15(4):339-346. doi: 10.1159/000536574. Epub 2024 Mar 22.

PMID: 39119450

[Loss-of-function variants in *ERF* are associated with a Noonan syndrome-like phenotype with or without craniosynostosis.](#)

Dentici ML, Niceta M, Lepri FR, Mancini C, Priolo M, Bonnard AA, Cappelletti C, Leoni C, Ciolfi A, Pizzi S, Cordeddu V, Rossi C, Ferilli M, Mucciolo M, Colona VL, Fauth C, Bellini M, Biasucci G, Sinibaldi L, Briuglia S, Gazzin A, Carli D, Memo L, Trevisson E, Schiavariello C, Luca M, **Novelli A**, Michot C, Sweertvaegher A, Germanaud D, Scarano E, De Luca A, Zampino G, Zenker M, Mussa A, Dallapiccola B, Cavé H, Digilio MC, Tartaglia M.

Eur J Hum Genet. 2024 Aug;32(8):954-963. doi: 10.1038/s41431-024-01642-7. Epub 2024 Jun 1.

PMID: 38824261

[Lack of association between classical HLA genes and asymptomatic SARS-CoV-2 infection.](#)

Marchal A, Cirulli ET, Neveux I, Bellos E, Thwaites RS, Schiabor Barrett KM, Zhang Y, Nemes-Bokun I, Kalinova M, Catchpole A, Tangye SG, Spaan AN, Lack JB, Ghosn J, Burdet C, Gorochoy G, Tubach F, Hausfater P; COVID Human Genetic Effort; COVIDeF Study Group; French COVID Cohort Study Group; CoV-Contact Cohort; COVID-STORM Clinicians; COVID Clinicians; Orchestra Working Group; Amsterdam UMC COVID-19 Biobank; NIAID-USUHS COVID Study Group; Dalgard CL, Zhang SY, Zhang Q, Chiu C, Fellay J, Grzymalski JJ, Sancho-Shimizu V, Abel L, Casanova JL, Cobat A, Bolze A.

HGG Adv. 2024 Jul 18;5(3):100300. doi: 10.1016/j.xhgg.2024.100300. Epub 2024 Apr 26.

PMID: 38678364 **Free PMC article.**

[De Novo *DNM1L* Mutation in a Patient with Encephalopathy, Cardiomyopathy and Fatal Non-Epileptic Paroxysmal Refractory Vomiting.](#)

Berti B, Verrigni D, Nasca A, Di Nottia M, Leone D, Torraco A, Rizza T, Bellacchio E, Legati A,

Palermo C, Marchet S, Lamperti C, **Novelli A**, Mercuri EM, Bertini ES, Pane M, Ghezzi D, Carozzo R.

Int J Mol Sci. 2024 Jul 16;25(14):7782. doi: 10.3390/ijms25147782.

PMID: 39063023 **Free PMC article.**

[Movement disorder phenotype in CTNNB1-syndrome: A complex but recognizable phenomenology.](#)

Garone G, Innocenti A, Grasso M, Mandarino A, Capuano A, Della Bella G, Frascarelli F, Diodato D, Onesimo R, Zampino G, **Novelli A**, Digilio MC, Bartuli A, Dentici ML, Parisi P, Galosi S, Tonduti D, Bertini E, Sinibaldi L, Specchio N.

Parkinsonism Relat Disord. 2024 Jul 9;126:107057. doi: 10.1016/j.parkreldis.2024.107057. Online ahead of print. PMID: 39067319

[Partial atrioventricular canal defect and aortic coarctation associated with variants in GDF1 and NOTCH1 genes: A case report.](#)

Putotto C, Masci M, Magliozzi M, **Novelli A**, Marino B, Digilio MC, Toscano A.

Birth Defects Res. 2024 Jul;116(7):e2382. doi: 10.1002/bdr2.2382.

PMID: 38975735

[Usmani-Riazuddin syndrome can have a recognizable phenotype: Report of a novel AP1G1 variant.](#)

Gnazzo M, Pascolini G, Parlapiano G, Petrizzelli F, Perrino D, Porco L, Bartuli A, **Novelli A**, Baban A.

Clin Genet. 2024 Jul;106(1):109-113. doi: 10.1111/cge.14531. Epub 2024 Apr 25.

PMID: 38665048

[DNA methylation profiling in Kabuki syndrome: reclassification of germline KMT2D VUS and sensitivity in validating postzygotic mosaicism.](#)

Niceta M, Ciolfi A, Ferilli M, Pedace L, Cappelletti C, Nardini C, Hildonen M, Chiriatti L, Miele E, Dentici ML, Gnazzo M, Cesario C, Pisaneschi E, Baban A, **Novelli A**, Maitz S, Selicorni A, Squeo GM, Merla G, Dallapiccola B, Tumer Z, Digilio MC, Priolo M, Tartaglia M.

Eur J Hum Genet. 2024 Jul;32(7):819-826. doi: 10.1038/s41431-024-01597-9. Epub 2024 Mar 25.

PMID: 38528056

[Clinical and molecular cytogenetic studies of five new patients with 20q11q12 deletion and review of the literature: Proposition of two critical regions.](#)

Bensaid S, Bendahmane M, Loddo S, Poke G, Januel L, Nicolle R, Malan V, Chatron N, Ottobrino S, Dentici ML, **Novelli A**, Digilio MC, Sanlaville D.

Am J Med Genet A. 2024 Jul;194(7):e63580. doi: 10.1002/ajmg.a.63580. Epub 2024 Mar 21.

PMID: 38511524 Review.

[A Case of CDKL5 Deficiency Due to an X Chromosome Pericentric Inversion: Delineation of Structural Rearrangements as an Overlooked Recurrent Pathological Mechanism.](#)

Lombardo A, Sinibaldi L, Genovese S, Catino G, Mei V, Pompili D, Sallicandro E, Falasca R, Liambo MT, Faggiano MV, Roberti MC, Di Donato M, Vitelli A, Russo S, Giannini R, Micalizzi A, Pietrafusa N, Digilio MC, **Novelli A**, Fusco L, Alesi V.

Int J Mol Sci. 2024 Jun 24;25(13):6912. doi: 10.3390/ijms25136912.

PMID: 39000022 **Free PMC article.**

[A De Novo CaSR Missense Variant in Combination with Two Inherited Missense Variants in CFTR and SPINK1 Detected in a Patient with Chronic Pancreatitis.](#)

Bontempo P, Surace C, Menale L, Alicata C, D'Elia G, Tomaiuolo AC, Minervino D, Loreface E, **Novelli A**.

Biomedicines. 2024 Jun 9;12(6):1278. doi: 10.3390/biomedicines12061278.

PMID: 38927485 **Free PMC article.**

[A novel mutation in GAS8 gene associated with chronic rhinosinusitis with nasal polyposis in a case of primary ciliary dyskinesia: a case report.](#)

Artesani MC, Santarsiero S, Sitzia E, Lepri FR, Magliozzi M, Majo F, Ullmann N, Stracuzzi A, **Novelli A**, Cristalli G, Fiocchi A.

Front Pediatr. 2024 May 30;12:1345265. doi: 10.3389/fped.2024.1345265. eCollection 2024.

PMID: 38873586 **Free PMC article.**

[Congenital Hyperinsulinism of a Large Italian Cohort: A Retrospective Study.](#)

Tagliaferri F, Iannuzzi R, Canciani G, Bernabei SM, Campana C, Caviglia S, Greco B, Lepri FR, **Novelli A**, Pizzoferro M, Garganese MC, Spada M, Francalanci P, Dionisi-Vici C, Maiorana A.

Horm Res Paediatr. 2024 May 28:1-13. doi: 10.1159/000538943. Online ahead of print.

PMID: 38806014

[Diagnostic accuracy of cell-free DNA in maternal blood in detecting chromosomal anomalies in twin pregnancies: systematic review and meta-analysis.](#)

Della Valle L, Piergianni M, Khalil A, **Novelli A**, Rizzo G, Mappa I, Prasad S, Matarrelli B, Gatta V, Stuppia L, Pagani G, Flacco ME, D'Antonio F.

Ultrasound Obstet Gynecol. 2024 May 22. doi: 10.1002/uog.27698. Online ahead of print.

[A Novel COL4A5 Pathogenic Variant Joins the Dots in a Family with a Synchronous Diagnosis of Alport Syndrome and Polycystic Kidney Disease.](#)

Graziani L, Minotti C, Carriero ML, Bengala M, Lai S, Terracciano A, **Novelli A**, Novelli G.

Genes (Basel). 2024 May 8;15(5):597. doi: 10.3390/genes15050597.

PMID: 38790225 **Free PMC article.**

[Expanding the Phenotype of the CACNA1C-Associated Neurological Disorders in Children: Systematic Literature Review and Description of a Novel Mutation.](#)

Cipriano L, Piscopo R, Aiello C, **Novelli A**, Iolascon A, Piscopo C.

Children (Basel). 2024 Apr 30;11(5):541. doi: 10.3390/children11050541.

PMID: 38790536 **Free PMC article.** Review.

[Spectrum of ERCC6-Related Cockayne Syndrome \(Type B\): From Mild to Severe Forms.](#)

Sartorelli J, Travaglini L, Macchiaiolo M, Garone G, Gonfiantini MV, Vecchio D, Sinibaldi L, Frascarelli F, Ceccatelli V, Petrillo S, Piemonte F, Piccolo G, **Novelli A**, Longo D, Pro S, D'Amico A, Bertini ES, Nicita F.

Genes (Basel). 2024 Apr 18;15(4):508. doi: 10.3390/genes15040508.

PMID: 38674442 **Free PMC article.**

[A new variant in the GATA6 gene associated with tracheoesophageal fistula, pulmonary vein stenosis and neonatal diabetes.](#)

Pugnali F, Martini L, De Rose DU, Landolfo F, Giliberti P, Ruta R, **Novelli A**, Rapini N, Barbetti F, Toscano A, Conforti A, Bagolan P, Capolupo I, Dotta A.

Horm Res Paediatr. 2024 Apr 4. doi: 10.1159/000536621. Online ahead of print.

PMID: 38574486

[Unique Features of Cardiovascular Involvement and Progression in Children with Marfan Syndrome Justify Dedicated Multidisciplinary Care.](#)

Baban A, Parlapiano G, Cicienia M, Armando M, Franceschini A, Pacifico C, Panfili A, Zinzanella G, Romano A, Fusco A, Caiazza M, Perri G, Galletti L, Digilio MC, Buonuono PS, Bartuli A, **Novelli A**, Raponi M, Limongelli G.

J Cardiovasc Dev Dis. 2024 Apr 3;11(4):114. doi: 10.3390/jcdd11040114.

PMID: 38667733 **Free PMC article.** Review.

[A second case report of medulloblastoma in a patient carrying biallelic pathogenic MUTYH germline variants.](#)

Cipri S, Del Baldo G, Carai A, Cacchione A, Agolini E, **Novelli A**, Rossi S, Colafati GS, Boccuto L, Mastronuzzi A.

Neuropathol Appl Neurobiol. 2024 Apr;50(2):e12968. doi: 10.1111/nan.12968.

PMID: 38477379 No abstract available.

[Case report: Long term response to growth hormone in a child with Silver-Russell syndrome-like phenotype due to a novel paternally inherited IGF2 variant.](#)

Ventresca S, Lepri FR, Criscuolo S, Bottaro G, **Novelli A**, Loche S, Cappa M.

Front Endocrinol (Lausanne). 2024 Mar 26;15:1364234. doi: 10.3389/fendo.2024.1364234. eCollection 2024.

PMID: 38596219 **Free PMC article.**

[Structural rearrangements as a recurrent pathogenic mechanism for SETBP1 haploinsufficiency.](#)

Alesi V, Genovese S, Roberti MC, Sallicandro E, Di Tommaso S, Loddo S, Orlando V, Pompili D, Calacci C, Mei V, Pisaneschi E, Faggiano MV, Morgia A, Mammì C, Astrea G, Battini R, Priolo M, Dentici ML, Milone R, **Novelli A**.

Hum Genomics. 2024 Mar 22;18(1):29. doi: 10.1186/s40246-024-00600-0.

PMID: 38520002 **Free PMC article.**

[Congenital Heart Defects in Patients with Molecularly Confirmed Sotos Syndrome.](#)

Calcagni G, Ferrigno F, Franceschini A, Dentici ML, Capolino R, Sinibaldi L, Minotti C, Micalizzi A, Alesi V, **Novelli A**, Baban A, Parlapiano G, Coviello D, Versacci P, Putotto C, Chinali M, Drago F, Bartuli A, Marino B, Digilio MC.

Diagnostics (Basel). 2024 Mar 11;14(6):594. doi: 10.3390/diagnostics14060594.

PMID: 38535015 **Free PMC article.**

[The changing landscape of neonatal diabetes mellitus in Italy between 2003-2022.](#)

Rapini N, Delvecchio M, Mucciolo M, Ruta R, Rabbone I, Cherubini V, Zucchini S, Cianfarani S, Prandi E, Schiaffini R, Bizzarri C, Piccini B, Maltoni G, Predieri B, Minuto N, Di Paola R, Giordano M, Tinto N, Grasso V, Russo L, Tiberi V, Scaramuzza A, Frontino G, Maggio MC, Musolino G, Piccinno E, Tinti D, Carrera P, Mozzillo E, Cappa M, Iafusco D, Bonfanti R, **Novelli A**, Barbetti F; Diabetes Study Group of Italian Society for Pediatric Endocrinology and Diabetes (ISPED).

J Clin Endocrinol Metab. 2024 Feb 26:dgae095. doi: 10.1210/clinem/dgae095. Online ahead of print.

PMID: 38408297

[Case report: A new *de novo* 6q21q22.1 interstitial deletion case in a girl with cerebellar vermis hypoplasia and developmental delay and literature review.](#)

Minotti C, Graziani L, Sallicandro E, Digilio MC, Falasca R, Alesi V, Novelli G, Dentici ML, Loddo S, **Novelli A**.

Front Genet. 2024 Feb 6;14:1315291. doi: 10.3389/fgene.2023.1315291. eCollection 2023.

PMID: 38380230 **Free PMC article.**

[Non-Invasive Prenatal Test Analysis Opens a Pandora's Box: Identification of Very Rare Cases of SRY-Positive Healthy Females, Segregating for Three Generations Thanks to Preferential Inactivation of the XqYp Translocated Chromosome.](#)

Politi C, Grillone K, Nocera D, Colao E, Bellisario ML, Loddo S, Catino G, **Novelli A**, Perrotti N, Rodolfo I, Malatesta P.

Genes (Basel). 2024 Jan 16;15(1):103. doi: 10.3390/genes15010103.

PMID: 38254992 Free PMC article.

[PATZ1-Rearranged Tumors of the Central Nervous System: Characterization of a Pediatric Series of Seven Cases.](#)

Rossi S, Barresi S, Colafati GS, Genovese S, Tancredi C, Costabile V, Patrizi S, Giovannoni I, Asioli S, Poliani PL, Gardiman MP, Cardoni A, Del Baldo G, Antonelli M, Gianni F, Piccirilli E, Catino G, Martucci L, Quacquarelli D, Toni F, Melchionda F, Viscardi E, Zucchelli M, Dal Pos S, Gatti E, Liserre R, Schiavello E, Diomedi-Camassei F, Carai A, Mastronuzzi A, Gessi M, Giannini C, **Novelli A**, Onetti Muda A, Miele E, Alesi V, Alaggio R.

Mod Pathol. 2024 Feb;37(2):100387. doi: 10.1016/j.modpat.2023.100387. Epub 2023 Nov 23.

PMID: 38007157

[Patient preferences in genetic newborn screening for rare diseases: study protocol.](#)

Martin S, Angolini E, Audi J, Bertini E, Bruno LP, Coulter J, Ferlini A, Fortunato F, Frankova V, Garnier N, Grauman Å, Gross E, Hauber B, Hansson M, Kirschner J, Knieling F, Kyosovksa G, Ottobrino S, Novelli A, Raming R, Sansen S, Saier C, Veldwijk J.

BMJ Open. 2024 Apr 19;14(4):e081835. doi: 10.1136/bmjopen-2023-081835. PMID: 38643010 **Free PMC article**

Libri e Manuali di interesse scientifico

Biologia e tecniche della riproduzione

Capitolo 14 pagine 303-320 Fattori Genetici dell'infertilità

Antonio Novelli

edi-ermes 2021

L'Arco di Giano

rivista in Italia di Medical Humanities N°102 inverno 2019

Screening e diagnosi prenatale **Antonio Novelli**, Mattia Gentile, Paolo Volpe, Bruno Dallapiccola

SCE SC EDITRICE - SOCIETÀ COOPERATIVA

La medicina della riproduzione: Il percorso clinico e diagnostico condiviso

Ginecologia: Capitolo 7 pagina 341-350

Test genetici nella coppia infertile

Liborio Stuppia, **Antonio Novelli**

Editeam Edizione 2018

Manuale di Neurosonologia Fetale;

Basi Genetiche delle Malformazioni Congenite del Sistema Nervoso Centrale e Test diagnostici correlati

capitolo 1 pagg.1-27

Antonio Novelli, Romina Ficarella, Lorenzo Sibaldi, Mattia Gentile

A cura della SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrico Ginecologica)

Editeam, maggio 2017

Manuale di Ecocardiografia Fetale;

Genetica delle cardiopatie congenite e Test diagnostici; capitolo 15 pagg.214-238.

Antonio Novelli e Mattia Gentile

A cura della SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrico Ginecologica)

Editeam, novembre 2016

Trombofilia in Ostetricia e Ginecologia

Parametri Ematologici in gravidanza. Capitolo 3 pagg. 73-91

Domenico Dell'edera, Maurizio Margaglione, **Antonio Novelli**

Verduci Editore 2015

Data: 10/08/2024

firma

