

**MODELLO PER IL
CURRICULUM VITAE**

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	MARCHI Margherita
Data di nascita	
Qualifica	Ricercatore sanitario
Amministrazione	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
Incarico attuale	Middle
Numero telefonico dell'ufficio	0223944655
Fax dell'ufficio	-
E-mail istituzionale	margherita.marchistituto-besta.it

**TITOLI DI STUDIO E
PROFESSIONALI ED ESPERIENZE
LAVORATIVE**

Titolo di studio	Laurea specialistica in Biotecnologie Mediche
Altri titoli di studio e professionali	Diploma di Specializzazione CEE - a norma del D.L.vo n.368 del 17 agosto 1999 - in Genetica Medica Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo Iscrizione all'Albo dell'Ordine dei Biologi Sezione A
Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	01/02/2024 – oggi Dipendente RICERCATORE SANITARIO (disciplina GENETICA) presso FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE NEUROLOGICO CARLO BESTA, UOC Neurologia 3 - Neuroalgologia dipendente a tempo indeterminato a tempo pieno 100% 15/06/2020 – 31/01/2024 Dipendente RICERCATORE SANITARIO (disciplina GENETICA) presso FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE NEUROLOGICO CARLO BESTA, UOC Neurologia 3 - Neuroalgologia dipendente a tempo determinato a tempo pieno 100% 01/04/2015 – 14/06/2020 RICERCATORE (disciplina GENETICA) con rapporto Co.co.co. presso FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE NEUROLOGICO CARLO BESTA, , UOC Neurologia 3 - Neuroalgologia 01/07/2013 – 07/04/2015 RICERCATORE (disciplina GENETICA) con rapporto co.co.pro. presso ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO 08/01/2008 – 31/12/2012 RICERCATORE (disciplina GENETICA) con rapporto co.co.pro. presso ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO 01/01/2007 – 31/12/2007 rapporto: Borsa di studio (mansione: RICERCATORE) presso ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO

	01/01/2005 – 01/01/2006 rapporto: Borsa di studio (mansione: RICERCATORE) presso FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSP. MAGGIORE POLICLINICO
Capacità linguistiche	Lingua madre: Italiano Lingua Inglese: B2
Capacità nell'uso delle tecnologie	Principali programmi di videoscrittura e di calcolo, ambiente Windows, Mac OS. Databases scientifici e programmi per l'analisi dati di genomica (NCBI, UCSC, GnomAD, VarElect, Alamut, EnGenome, OMIM). Analisi ed elaborazione di dati NGS, applicazione di pipeline di filtering e prioritizzazione delle varianti geniche. Analisi genetica per l'identificazione di geni candidati in casi sporadici. Analisi di trio. Analisi di grandi coorti di pazienti.
Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)	- Numerose partecipazioni a convegni e conferenze nazionali ed internazionali come discente e presenting author (ESHG, SIGU, PNS, AISD, ASNP). - ORCID ID: 0000-0002-5098-8534 - SCOPUS ID: 7101678331 - h-index: 14 (https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=7101678331) - Orphanet expert reviewer https://www.orpha.net/en/disease/detail/2978 - Attività editoriale come revisore in riviste peer-reviewed: Brain, Case Reports in genetics, Journal of Molecular Diagnostic, Journal of Peripheral Nervous System, Nature, Molecular Genetics and Genomic Medicine. - Socio SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) - Socio IASP-NeupSIG (International Association for the Study of Pain-special interest group on Neuropathic Pain) - Pubblicazioni (ultimi 5 anni) - D'Amato I, Ganguzza E, Basilisco G, Strippoli A, Salvi E, Mehmeti E, Chiappori F, Devigili G, Vecchi M, Lauria G and <u>Marchi M</u> (2025) A unique case of late-onset CIPO caused by a missense mutation in the long isoform of FLNA. Front. Genet. 16:1611614. doi: 10.3389/fgene.2025.1611614 - Devigili G, <u>Marchi M</u>, Lauria G. Small fiber neuropathy: expanding diagnosis with unsettled etiology. Curr Opin Neurol. 2025 Aug 8. doi: 10.1097/WCO.0000000000001418. Epub ahead of print. PMID: 40772640. - Singh AK, Bernabucci M, Dvorak NM, Haghighijoo Z, Di Re J, Goode NA, Kadakia FK, Maile LA, Folorunso OO, Wadsworth PA, Tapia CM, Wang P, Wang J, Chen H, Xue Y, Singh J, Hankerd K, Gamez IJ, Kager M, Truong V, Walsh P, Shiers SI, Kuttanna N, Liao H, <u>Marchi M</u>, Salvi E, D'Amato I, D'Amico D, Arman P, Faber CG, Malik RA, de Tommaso M, Ziegler D, Rajarathnam K, Green TA, Grace PM, Sapio MR, Iadarola MJ, Cuny GD, Chow DS, Lauria Pinter G, Davidson S, Green DP, La JH, Chung JM, Zhou J, Price TJ, Salisbury E, Yuan S, Laezza F. Sensory neuron-expressed FGF13 controls nociceptive signaling in diabetic neuropathy models. J Clin Invest. 2025 Jul 15;135(14):e183749. doi: 10.1172/JCI183749. PMID: 40662354; PMCID: PMC12259270. - Kwiatkowska KM, Garagnani P, Bonafé M, Bacalini MG, Calzari L, Gentilini D, Ziegler D, Gerrits MM, Faber CG, Malik RA, <u>Marchi M</u>, Salvi E, Lauria G, Pirazzini C. Painful diabetic neuropathy is associated with accelerated epigenetic aging. Geroscience. 2025 Jun;47(3):4041-4054. doi: 10.1007/s11357-025-01516-w. Epub 2025 Jan 23. PMID: 39847262; PMCID: PMC12181573. - Kwiatkowska KM, Garagnani P, Bonafé M, Bacalini MG, Sala C, Castellani G, Gentilini D, Calzari L, Ziegler D, Gerrits MM, Faber CG, Malik RA, <u>Marchi M</u>, Salvi E, Lauria G, Pirazzini C. High-Resolution Whole-Genome DNA Methylation Revealed Unique Signatures of Painful Diabetic Neuropathy. Diabetes. 2025 Apr 1;74(4):640-650. doi: 10.2337/db24-0930. PMID: 39774670; PMCID: PMC11926268. - Misra K, Ślęczkowska M, Santoro S, Gerrits MM, Mascia E, <u>Marchi M</u>, Salvi E, Smeets HJM, Hoeijmakers JGJ, Martinelli Boneschi FG, Filippi M, Lauria Pinter G, Faber CG, Esposito F. Broadening the Genetic Spectrum of Painful Small-Fiber Neuropathy through Whole-Exome Study in Early-Onset Cases. Int J Mol Sci. 2024 Jun 30;25(13):7248. doi: 10.3390/ijms25137248. PMID: 39000354; PMCID: PMC11242789. - Basilisco G, <u>Marchi M</u>, Coletta M. Chronic intestinal pseudo-obstruction in adults: A practical guide to identify patient subgroups that are suitable for more specific treatments. Neurogastroenterol Motil. 2024;36(1):e14715. doi:10.1111/nmo.14715 - Andelic M, <u>Marchi M</u>, Marcuzzo S, Lombardi R, Faber CG, Lauria G, Salvi E. Archival skin biopsy specimens as a tool for miRNA-based diagnosis: Technical and post-analytical considerations. Mol Ther Methods Clin Dev. 2023;31:101116. Published 2023 Sep 16. doi:10.1016/j.omtm.2023.101116 - Almomani R, Sopacua M, <u>Marchi M</u>, Ślęczkowska M, Lindsey P, de Greef BTA, Hoeijmakers JGJ, Salvi E, Merkies ISJ, Ferdousi M, Malik RA, Ziegler D, Derks KWJ, Boenhof G, Martinelli-Boneschi F, Cazzato D, Lombardi R, Dib-Hajj S, Waxman SG, Smeets HJM, Gerrits MM, Faber CG, Lauria G, On Behalf Of The Propane Study Group (2023). Genetic Profiling of Sodium

	Channels in Diabetic Painful and Painless and Idiopathic Painful and Painless Neuropathies. Int J Mol Sci. 2023 May 5;24(9):8278. doi: 10.3390/ijms24098278. PMID: 37175987; PMCID: PMC10179245. 10. <u>Marchi M</u>, Salvi E, Andelic M, Mehmeti E, D'Amato I, Cazzato D, Chiappori F, Lombardi R, Cartelli D, Devigili G, Dalla Bella E, Gerrits M, Almomani R, Malik RA, Ślęczkowska M, Mazzeo A, Gentile L, Dib-Hajj S, Waxman SG, Faber CG, Vecchio E, de Tommaso M, Lauria G. TRPA1 rare variants in chronic neuropathic and nociplastic pain patients. Pain. 2023 Apr 19. doi: 10.1097/j.pain.0000000000002905. PMID: 37079850. 11. Andelic M, Salvi E, Marcuzzo S, <u>Marchi M</u>, Lombardi R, Cartelli D, Cazzato D, Mehmeti E, Gelemanovic A, Paolini M, Pardo C, D'Amato I, Hoeijmakers JGJ, Dib-Hajj S, Waxman SG, Faber CG, Lauria G. Integrative miRNA-mRNA profiling of human epidermis: unique signature of SCN9A painful neuropathy. Brain. 2023 Jul 3;146(7):3049-3062. doi: 10.1093/brain/awad025. PMID: 36730021; PMCID: PMC10316770. 12. Ślęczkowska M, Almomani R, <u>Marchi M</u>, Salvi E, de Greef BTA, Sopacua M, Hoeijmakers JGJ, Lindsey P, Waxman SG, Lauria G, Faber CG, Smeets HJM, Gerrits MM. Peripheral Ion Channel Genes Screening in Painful Small Fiber Neuropathy. Int J Mol Sci. 2022 Nov 15;23(22):14095. doi: 10.3390/ijms232214095. PMID: 36430572; PMCID: PMC9696564. 13. Ślęczkowska M, Almomani R, <u>Marchi M</u>, de Greef BTA, Sopacua M, Hoeijmakers JGJ, Lindsey P, Salvi E, Bönhof GJ, Ziegler D, Malik RA, Waxman SG, Lauria G, Faber CG, Smeets HJM, Gerrits MM. Peripheral Ion Channel Gene Screening in Painful and Painless-Diabetic Neuropathy. Int J Mol Sci. 2022 Jun 28;23(13):7190. doi: 10.3390/ijms23137190. PMID: 35806193; PMCID: PMC9266298. 14. <u>Marchi M</u>, D'Amato I, Andelic M, Cartelli D, Salvi E, Lombardi R, Gumus E, Lauria G. Congenital insensitivity to pain: a novel mutation affecting a U12-type intron causes multiple aberrant splicing of SCN9A. Pain. 2022 Jul 1;163(7):e882-e887. doi: 10.1097/j.pain.0000000000002535. Epub 2021 Nov 15. PMID: 34799533; PMCID: PMC9199108. 15. Toffano AA, Chiarot G, Zamuner S, <u>Marchi M</u>, Salvi E, Waxman SG, Faber CG, Lauria G, Giacometti A, Simeoni M. Computational pipeline to probe Nav1.7 gain-of-function variants in neuropathic painful syndromes. Sci Rep. 2020 Oct 21;10(1):17930. doi: 10.1038/s41598-020-74591-y. PMID: 33087732; PMCID: PMC7578092. 16. Almomani R, <u>Marchi M</u>, Sopacua M, Lindsey P, Salvi E, Koning B, Santoro S, Magri S, Smeets HJM, Martinelli Boneschi F, Malik RR, Ziegler D, Hoeijmakers JGJ, Bönhof G, Dib-Hajj S, Waxman SG, Merkies ISJ, Lauria G, Faber CG, Gerrits MM; on behalf on the PROPANE Study Group. Evaluation of molecular inversion probe versus TruSeq® custom methods for targeted next-generation sequencing. PLoS One. 2020 Sep 2;15(9):e0238467. doi: 10.1371/journal.pone.0238467. Erratum in: PLoS One. 2021 Mar 2;16(3):e0248250. doi: 10.1371/journal.pone.0248250. PMID: 32877464; PMCID: PMC7467307.
--	---

Il presente CV ha funzione di autocertificazione ai sensi del D.P.R. n. 445 del 28/12/2000.

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali ai sensi dell'art. 13 GDPR 679/16 – "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali". Dichiaro altresì di essere informata che i dati personali raccolti saranno trattati, anche con strumenti informatici, esclusivamente nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa, e che al riguardo competono alla sottoscritta i diritti previsti dall'art. 7 del medesimo provvedimento di legge.

Data: 06 ottobre 2025

F.to
MARGHERITA MARCHI

“Il documento originale, con la sottoscrizione, è conservato agli atti della SC Gestione e Sviluppo delle Risorse Umane”