


## INFORMAZIONI PERSONALI

### Margherita Marchi

 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta  
UO Neurologia 3  
Indirizzo: Via Giovanni Antonio Amadeo, 42, 20133 Milano MI

 [margherita.marchi@istituto-besta.it](mailto:margherita.marchi@istituto-besta.it)

Sesso: F | *Nazionalità*: ITA

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5098-8534>

## ESPERIENZA PROFESSIONALE

Giu 2020 – in corso

### **Contratto TD con inquadramento di ricercatore sanitario. Progetto: Analisi genetica di pazienti con neuropatia periferica dolorosa ”.**

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, via Celoria 11, Milano.

- Analisi genetica di pazienti con dolore neuropatico, coordinamento attività laboratorio di genetica afferente alla UO Neurologia 3, partecipazione a convegni, stesura articoli scientifici

Apr2015 - Giu2020

### **Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa (COCOCO): “Analisi genetica di pazienti con neuropatia periferica dolorosa”.**

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, via Celoria 11, Milano.

- Analisi genetica di pazienti con dolore neuropatico, coordinamento attività laboratorio di genetica afferente alla UO Neurologia 3, partecipazione a convegni, stesura articoli scientifici, supervisione progetti di tesi magistrali, tutoring ESR.

Lug 2013 - Apr 2015

### **Contratto CO.CO.PRO. Qualifica: ricercatore**

Istituto Auxologico Italiano, Via Giuseppe Zucchi, 18, 20095 Cusano Milanino MI

- Ricerca di mutazioni geniche e nuovi meccanismi patogenetici in pazienti con Sindrome di Rett. Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare.

Gen 2008 - Dic 2012

### **Contratto CO.CO.PRO. Qualifica: ricercatore**

Istituto Auxologico Italiano, Via Giuseppe Zucchi, 18, 20095 Cusano Milanino MI

- Estrazione di materiale genetico, PCR, analisi degli aplotipi, MLPA, sanger sequencing, analisi di espressione genica per l'identificazione e caratterizzazione di mutazioni geniche.

Gen 2007 - Dic 2007

### **Borsa di studio. Mansione: ricercatore**

Istituto Auxologico Italiano, Via Giuseppe Zucchi, 18, 20095 Cusano Milanino MI

- Estrazione di materiale genetico, PCR, analisi degli aplotipi, sanger sequencing, analisi di espressione genica per l'identificazione e caratterizzazione di mutazioni geniche.

Lug 2006- Dic 2006

### **Contratto di consulenza. Qualifica: ricercatore**

Fondazione IRCCS Ca' Granda-Ospedale Maggiore Policlinico, Via Francesco Sforza, 35, 20122 Milano MI.

- Studi di biologia molecolare applicata alla microbiologia per la tipizzazione di microorganismi patogeni nella Fibrosi Cistica.

Gen 2005 - Gen 2006

### **Borsa di studio. Mansione: ricercatore**

Fondazione IRCCS Ca' Granda-Ospedale Maggiore Policlinico, Via Francesco Sforza, 35, 20122 Milano MI.

- Analisi molecolare del gene CFTR: sviluppo della diagnostica qualitativa e quantitativa automatizzata

Set 2002 - Lug 2004

### **Internato di tesi**

Fondazione IRCCS Ca' Granda-Ospedale Maggiore Policlinico, Via Francesco Sforza, 35, 20122 Milano MI.

- Analisi del gene CFTR: estrazione di DNA, PCR, DGGE, DHPLC, sanger sequencing.

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Ottobre 2017**      **Iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi.**  
Numero di iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi: AA\_078722.  
Università degli Studi di Pavia PV
- Giugno 2016**      **Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo.**  
Università degli Studi di Pavia PV
- 2006 - 2010**      **Diploma di Specializzazione in Genetica Medica**  
(CEE-a norma del D.L.vo n.368 del 17 agosto 1999)  
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano
- 1998 - 2004**      **Laurea specialistica in Biotecnologie Mediche**  
(affidente alla classe 9/S Biotecnologie Mediche ai sensi del Decreto 28.6.2011)  
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano
- 1998**              **Diploma di Maturità Classica**

## RISULTATI E PREMI

- Premi**              Migliore comunicazione - Bergamo, *Settima Riunione Annuale dell'Associazione italiana per lo studio del Sistema Nervoso Periferico (ASNP)*.
- Attività editoriale**      Reviewer per giornali scientifici: Brain, Case Reports in Genetics, Journal of the Peripheral Nervous System, Molecular Genetics & Genomic Medicine, Nature Primer.
- Finanziamenti**      Fondi 5XMILLE 2018 – RC 2018 progetto: PAIN RISK - Risk stratification of painful peripheral neuropathies (CO-Principal Investigator) - (Rif. Int. RC18.4), 1/10/2021-30/09/2024

## ATTIVITÀ DI INSEGNAMENTO

- 13 Nov 2019      Genetic & Pain  
Dip. di Scienze Ambientali, Informatica e Statistica. Università Ca' Foscari Venezia.
- 27-28 Nov 2017      Next Generation Sequencing: clinical applications.  
Dip. di Scienze Ambientali, Informatica e Statistica. Università Ca' Foscari Venezia.

## COMPETENZE TECNICHE

Estrazione di acidi nucleici da sangue periferico, saliva, colture cellulari; Amplificazione genica (Polymerase Chain Reaction) e primers design; Ricerca di mutazioni, delezioni e varianti geniche mediante tecniche di amplificazione genica specifica; Sequenziamento diretto-Sanger sequencing; Analisi aploptica e di segregazione allelica; Retrotrascrizione (RT-PCR); Studi di espressione genica mediante Realtime-PCR, TaqMan e SybrGreen; Ricerca di delezioni mediante MLPA kit, MRC-Holland; preparazione libraries Next Generation Sequencing, analisi di dati da NGS. Interpretazione delle varianti geniche secondo le linee guida ACMG.

Principali programmi di videoscrittura e di calcolo, ambiente Windows, Mac OS. Databases scientifici e programmi per l'analisi dati di genomica. 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; in trios e coorti. Disegno di studi genetici nell'ambito di malattie mendeliane o condizioni complesse. Coordinamento e tutoring per lo svolgimento di tesi di laurea. Attività di divulgazione scientifica (meeting e convegni nazionali e internazionali). Stesura paper scientifici