



Formazione:

-2000 Laurea Specialistica: Chimica e Tecnologia Farmaceutiche, 110 lode/110, Università di Firenze

-2005 Specializzazione in Farmacia Ospedaliera, 70 lode/70, Università di Firenze

La Specializzazione in Farmacia Ospedaliera è affine nella disciplina concorsuale alla Specializzazione in Biochimica e Chimica Clinica per il personale dirigenziale del Servizio Sanitario Nazionale sulla base del DM del 31-01-1998 e successive integrazioni del 31-07-2002.

Carriera:

-Nel 2000: Assegnista di ricerca presso il Centro Interdipartimentale di Spettrometria di Massa (CISM) dell'Università di Firenze, finanziato dall'Istituto superiore di Sanità

-Dal 2001 al 2002: Libero professionista presso la Clinica Pediatrica 1 della AOU IRCCS Meyer per la attivazione strumentale di laboratorio per il progetto pilota di screening neonatale allargato per la Regione Toscana

-Dal 2003 al 2007: Dirigente Chimico (legge 502 art 15 octies, 1992) presso il Laboratorio di Screening Neonatale della Azienda Ospedaliero Universitaria (AOU) IRCCS Meyer

-Dal 2007: Ricercatore universitario di ruolo presso l'Università di Firenze (SSD BIO/14)

-Dal 2011: Responsabile della Struttura Organizzativa Semplice (intra SOC): Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, AOU IRCCS Meyer

-Dal 2011: Coordinatore dello screening neonatale allargato per la regione Umbria

-Nel 2012: Coordinatore/tutor dello screening neonatale allargato per la regione Sardegna

-Dal 2015: Professore Associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SSD BIO/12), presso il Dipartimento di Scienze Biochimiche, Cliniche e Sperimentali "Mario Serio" dell'Università di Firenze

-Per il triennio 2016-2018: vice-Presidente della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche e Screening Neonatale (SIMMESN)

-Per il triennio 2016-2018: Tesoriere della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche e Screening Neonatale (SIMMESN)

-Dal 2012 al 2020: Membro della Commissione di Ateneo sulla Proprietà Intellettuale dell'Università degli Studi di Firenze

-Dal 2015 al 2017: Membro dell'Advisory Board Internazionale per la revisione delle Linee Guida sullo Screening Neonatale Esteso mediante Spettrometria di Massa Tandem per gli Stati Uniti d'America presso il CLSI (Clinical Laboratory Standard Institute).

-Dal 2017: Rappresentante della Conferenza Stato-Regioni presso il Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali, Istituto Superiore di Sanità, Roma

-Dal 2020: Membro del Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso (SNE) presso il Ministero della Salute – Direzione generale della prevenzione sanitaria

- Per il quadriennio 2018-2021: Presidente della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche e Screening Neonatale (SIMMESN)

- Dal 2018 ad oggi: Presidente del Centro di servizi di Spettrometria di Massa (CISM), Università degli Studi di Firenze

-Per il periodo 2019-2025: Membro del Council della Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

- Dal 2021: Responsabile della Struttura Operativa Semplice Autonoma (SOSA): Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, AOU IRCCS Meyer di Firenze

Titoli accademici e posizione attuale lavorativa

- Ricercatore confermato presso il Dipartimento di Farmacologia (SSD BIO/14) dell'Università di Firenze; titolo conseguito nel 2007
- Responsabile della Struttura Operativa Semplice (SOS intra SOC): Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, AOU IRCCS Meyer, Firenze dal 2011 al 2020
- Professore Associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SSD BIO/12), presso il Dipartimento di Scienze Biochimiche, Cliniche e Sperimentali "Mario Serio" dell'Università di Firenze; titolo conseguito nel 2015
- Abilitazione a Professore Ordinario di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SSD BIO/12) conseguita nel 2017 (1° Quad)
- Presidente del Centro di servizi di Spettrometria di Massa (CISM), Università degli Studi di Firenze
- Responsabile della Struttura Operativa Semplice Autonoma (SOSA): Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, AOU IRCCS Meyer, Firenze dal 2021 a oggi

Appartenenza a Società Scientifiche

- Membro della Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SIBIOC)
- Membro della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche e Screening Neonatale (SIMMESN)
- Membro della International Society for Neonatal Screening (ISNS)
- Membro della Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

Profilo scientifico

Relatore su invito in oltre 150 Congressi Scientifici, Seminari, Workshop e Scuole nazionali e internazionali. Organizzatore e Presidente di 8 congressi nazionali e internazionali. È autore di 200 lavori scientifici pubblicati su riviste peer reviewed nell'area della biochimica clinica, dello screening biochimico neonatale, della farmacologia e della pediatria di cui 62 come primo o ultimo nome. È revisore di numerose riviste scientifiche fra cui Blood e The New England Journal of Medicine

È titolare/inventore di 4 brevetti

H Index 42 (Scopus); 51 (Scholar)

141 lavori in esteso con IF. IF totale 745.63; IF medio 5.29

13 lavori in esteso su riviste internazionali peer reviewed in attesa di IF

31 abstract su riviste internazionali con IF. IF totale 139.06; IF medio 4.49

3 capitoli di libri internazionali

10 lavori su riviste nazionali

2 abstract su riviste internazionali

2021-2022: Pubblicazioni in esteso su riviste internazionali n. 23 (18 con IF); IF 2021-2022: 288.59; IF medio 16.03

Citazioni 4500 (Scopus); 6340 (Scholar)

Numero medio di citazioni 29.22 (Scopus); 41.22 (Scholar)

Organizzazione, direzione e coordinamento di centri o gruppi di ricerca nazionale e internazionale e partecipazione agli stessi

- Dal 2002 al 2006 ha fatto parte del centro di riferimento regionale per lo screening neonatale della Regione Toscana

- Dal 2011 coordinatore del programma di screening neonatale allargato per la regione Toscana
- Dal 2011 coordinatore del programma di screening neonatale allargato per la regione Umbria
- Nel 2012 coordinatore/tutor dello screening neonatale allargato per la regione Sardegna
- Dal 2011 coordina il gruppo di ricerca del Laboratorio di Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, Azienda Ospedaliero Universitaria IRCCS Meyer di Firenze come Responsabile della Struttura Organizzativa Semplice (intra SOC)
- Dal 2021 coordina il gruppo di ricerca del Laboratorio di Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, Azienda Ospedaliero Universitaria IRCCS Meyer di Firenze come Responsabile della Struttura Organizzativa Semplice Autonoma (SOSA)
- Dal 2018 coordina il gruppo di ricerca del Centro di servizi di Spettrometria di Massa (CISM) di cui è stato nominato Presidente dal Magnifico Rettore dell'Università degli Studi di Firenze
- Dal 2014 al 2016 ha fatto parte del CLSI (Clinical Laboratory Standard Institute) Working Group on Newborn Screening by Tandem Mass Spectrometry
- Il Laboratorio di Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia (e il gruppo di ricerca) che dirige è accreditato AIFA per il dosaggio di biomarcatori diagnostici e di terapia per studi di Fase 1/2. Il gruppo di ricerca consta di: quattro dirigenti biologi di ruolo specialisti in Biochimica Clinica; un dirigente chimico di ruolo specialista in Biochimica Clinica; due chimici esperti in spettrometria di massa; otto tecnici di laboratorio sanitario biomedico. Dal 2019 è il laboratorio centralizzato per studi clinici di terapia genica su malattie rare in collaborazione con gli istituti Telethon TIGET di Milano e TIGEM di Pozzuoli (Na).

Attività di terza missione e conseguimento della titolarità di brevetti

- PCT: WO/2011/076859: Method and Kit for determining metabolites on dried blood spot
- PCT: EP2155185B1: Detecting Succinylacetone
- PCT: WO/2011/080725: Compounds with both analgesic and anti-hyperalgesic efficacy
- PCT: WO2015128697 Novel compounds with both allodinic and anti-hyperalgesic activity

I brevetti: 1) PCT EP2155185B1: Detecting Succinylacetone e 2) PCT WO/2011/076859: Method and Kit for determining metabolites on dried blood spot sono concessi in licenza e commercializzati da aziende internazionali produttrici di kit commerciali di diagnostica biochimico-clinica.

Progetti di Ricerca Finanziati

- 2010-2012: Principal investigator del progetto: Early diagnosis of severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase defect: a new simple and reliable method by tandem mass spectrometry. "Ricerca regionale in materia di salute 2009", Regione Toscana
- 2010-2012: Coordinatore di workpackage del progetto: Drug treatment and neuroprotection in hypoxic-ischemic brain injury and neonatal-infantile seizures: 1) Pharmacokinetic and dose-finding study using a new tandem mass spectrometry micromethods; 2) Efficacy and tolerability profile; 3) Experimental in vitro and in vivo animal models. "Ricerca regionale in materia di salute 2009", Regione Toscana
- 2011-2013: Coordinatore di workpackage del progetto Ministero della Salute NET 2011-023500694: Novel approaches for newborn screening of primary immunodeficiencies.
- 2014-2017: Investigator del progetto cod. screening LSD: Screening neonatale allargato: Programma di screening pilota per malattie da accumulo lisosomiale; Finanziamento Sanofi Genzyme

- 2018-2019: Principal Investigator del progetto cod 592017: Determinazione LysoGb3 su campioni di plasma e DBS di pazienti affetti da Malattia di Fabry; Finanziamento AIAF, Associazione Italiana Anderson Fabry
- 2014-2019 Collaboratore del progetto europeo cod E-Rare-3 JCT 2015: 7th Joint call for european research projects on rare diseases: Preparing for therapies in autosomal recessive ataxias.
- 2015-2017 Investigator del progetto cod ARC 223: Late onset Pompe early diagnosis in Pulmunology (PneumoLoped); Finanziato da Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri (AIPO).
- 2017 Finanziamento annuale individuale delle attività base di ricerca, Agenzia Nazionale di Valutazione del sistema Universitario e della Ricerca (ANVUR)
- 2018-2020 Principal Investigator del progetto cod 47291: Aggiornamento della strumentazione del CISM al servizio delle ricerche dell'Università degli Studi di Firenze e del CNR di Firenze che richiedono supporto mediante tecniche di spettrometria di massa avanzata e fornitura di un servizio di spettrometria di massa ad altri enti pubblici e private; Finanziato da Ente Cassa di Risparmio Firenze
- 2019-2021: Investigator del progetto: Mutaparga (a Multidisciplinary approach to target Parkinson's disease in Gaucher related population; Finanziato da Ente Cassa di Risparmio Firenze
- 2020: Principal Investigator del progetto 0047/2020: Riduzione della carica virale SARS-CoV2; Finanziato da AOU Meyer
- 2020-2022: Principal Investigator del progetto cod 46352: Studio della displasia broncopolmonare (BPD) mediante tecnica Imaging Mass Spectrometry (IMS) e altre tecniche di spettrometria di massa avanzata: valutazione delle componenti lipidica e proteica e loro localizzazione per lo sviluppo e l'ottimizzazione di nuovi protocolli di utilizzo e somministrazione di surfattanti polmonari esogeni e farmaci; Finanziato da Ente Cassa di Risparmio Firenze
- 2021: Principal Investigator del progetto: Diagnosi precoce della adrenoleucodistrofia X-linked; Finanziato da Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia Onlus (AIALD)
- 2021-2024 Investigator nel progetto europeo: European Joint Program Rare Disease JTC 2020 EJP RD COFUND-EJP N° 825575: Pre-clinical research to develop effective therapies for rare diseases: CHAnging Rare disorders of LysInE metabolism.
- 2022-2024 Collaboratore nel progetto europeo: HORIZON-HLTH-2022-TOOL-12-01-two-stage — Computational models for new patient stratification strategies
- 2021-2024 Principal Investigator del progetto NBSMLD2020: Screening Neonatale per la diagnosi di Leucodistrofia Metacromatica (MLD)

Conseguimento di premi e riconoscimenti nazionali e internazionali per l'attività di ricerca

-Nel 2010 è stato invitato a tenere la prolusione per l'inaugurazione dell'anno accademico 2010-2011 dell'Università di Firenze: "per lo sviluppo di un test di screening che permette di diagnosticare alla nascita una malattia infantile rara, la Tirosinemia Tipo I"

-2011 Premio Porcellino Giovani Ricercatori del Meyer; Città di Firenze; per l'attività di "Ricerca in medicina preventiva pediatrica"

-Premio "Giovani Ricercatori" 2012, AOU Meyer: "Contributo di grande rilievo che propone un nuovo metodo basato su una tecnica sicura e di basso costo per lo screening neonatale di SCID dovute a deficit di ADA"

-Paul Harris Prize 2012 Rotary Club Firenze, per la "ricerca innovativa in ambito immunologico pediatrico"

-Premio "Giovani Ricercatori" 2013, AOU Meyer: "Contributo di grande rilievo scientifico nella identificazione precoce di alcune immunodeficienze severe combinate in età neonatale"

-ISNS (International Society for Newborn Screening) Dussault Medal 2014 to "honour a researcher who has made a significant contribution to neonatal or other population-based screening which is recognized as such"

-Premio Associazione Voa Voa ONLUS 2015: "Per l'impegno umano e professionale profuso nella ricerca e applicazione di soluzioni scientifiche concrete a beneficio dell'intera società"

Attività Istituzionali, Organizzative e di Servizio:

-Dal 2012 al 2020 è stato Membro della Commissione di Ateneo sulla Proprietà Intellettuale dell'Università degli Studi di Firenze

-Nell'AA 2012-2013 è stato membro del collegio dei docenti di dottorato: Area del Farmaco e trattamenti innovativi. Ciclo XXVIII dell'Università degli Studi di Firenze

-Nell'AA 2013-2014 è stato membro del collegio dei docenti di dottorato: Area del Farmaco e trattamenti innovativi. Ciclo XXIX dell'Università degli Studi di Firenze

-Nel periodo 2017-2020 è stato membro della Commissione d'Indirizzo e Autovalutazione (CIA) del Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche "*Mario Serio*" dell'Università degli Studi di Firenze

-Dal 2015 al 2017 ha fatto parte del CLSI (Clinical Laboratory Standard Institute) Working Group on Newborn Screening by Tandem Mass Spectrometry

-Dal 2017 è il rappresentante della Conferenza Stato-Regioni presso il Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali, Istituto Superiore di Sanità, Roma

-Dal 2020 è membro Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso (SNE) presso il Ministero della Salute – Direzione generale della prevenzione sanitaria

- Per il quadriennio 2018-2021 è stato Presidente della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche e Screening Neonatale (SIMMESN)

- Nel 2019 è stato eletto membro del Council of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), carica della durata di 3 anni rinnovata fino al 2025

Attività Assistenziale:

Il professor la Marca ha svolto continuativamente attività di assistenza al Servizio Sanitario Nazionale dal 1° novembre del 2001 fino ad oggi.

Nel periodo 5 Nov 2001-31 Dic 2002 ha avuto un contratto libero-professionale per la attivazione tecnico-strumentale del programma di screening neonatale allargato per la Regione Toscana. Dal gennaio 2003 al 31 ottobre del 2007 ha svolto attività assistenziale in qualità di Dirigente Chimico (legge 502 art 15 octies, 1992) presso il Laboratorio di Screening Neonatale della AOU IRCCS Meyer per la messa a punto del programma pilota di screening neonatale allargato mediante spettrometria di massa ed estensione a tutta la Regione Toscana. Il 1° novembre 2007 ha preso servizio come Ricercatore di ruolo presso l'Università degli Studi di Firenze con affidamento di attività assistenziale presso la Azienda Ospedaliero Universitaria IRCCS Meyer.

Dal 2011 al 2020 è stato responsabile di Unità Operativa (UO) intra SOC: Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, Azienda Ospedaliero Universitaria IRCCS Meyer.

Dal 2021 è responsabile di Struttura Operativa Semplice Autonoma (SOSA): Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria IRCCS Meyer.

Il gruppo consta di:

- quattro dirigenti biologi di ruolo specialisti in Biochimica Clinica;
- un dirigente chimico di ruolo specialista in Biochimica Clinica;
- un chimico specialista in Biochimica Clinica;
- un chimico esperto in spettrometria di massa;
- otto tecnici di laboratorio sanitario biomedico
- quattro unità di personale tecnico amministrativo (con co-afferenza alla UO: Screening Neonatale, Clinica e Follow-up).

Il suo incarico assistenziale è volto al coordinamento della attività di screening neonatale esteso per la regione Toscana e Umbria (nel 2012 è stato coordinatore/tutor per le attività di screening della Regione Sardegna), allo sviluppo e all'utilizzo di procedure diagnostiche di biochimica clinica nell'ambito della medicina preventiva. In modo particolare, la unità operativa di cui è responsabile si occupa di biochimica clinica pediatrica e diagnostica di malattie metaboliche ereditarie neonatali e dell'adulto per un volume di analisi che nel biennio 2021-2022 è stato maggiore di 300.000 test/anno. Nell'anno 2022 sono state effettuate oltre 10000 analisi di biochimica clinica specialistica fra cui acilcarnitine e aminoacidi da dried blood spot e urina; acidi organici urinari e plasmatici; aminoacidi su siero e CFL; biotinidasi su siero; mucopolisaccaridi; oligosaccaridi; monosaccaridi; purine e pirimidine; stato redox; omocisteina plasmatica e da dried blood spot; acido orotico; acido sialico; acido pipecolico; acido vanilmandelico; succinilacetone; dosaggi enzimatici per malattie da accumulo lisosomiale; glicosamminoglicani.

Il laboratorio svolge attività di monitoraggio terapeutico di farmaci per pazienti pediatrici e adulti della regione Toscana e di altre regioni italiane.

Il laboratorio che dirige è accreditato AIFA per il dosaggio di biomarcatori diagnostici e di terapia per studi clinici di Fase 1/2.

Nel 2022 è stato laboratorio di riferimento per 3 studi clinici di Fase 1/2.

Dichiaro che le informazioni riportate nel presente CV costituiscono autocertificazione ai sensi degli art. 46 e 47 del DPR 445/2000, consapevole della responsabilità penale prevista dall'art. 76 del citato decreto per le ipotesi di falsità in atti e dichiarazioni mendaci ivi indicate.

Autorizzo inoltre il trattamento dei miei dati personali ai sensi del decreto legislativo 30 giugno 2003 n.196 ed all'art. 13 del regolamento UE 2016/679 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali.

In fede

Firenze 19/07/2023

