 UNIVERSITÀ DI PAVIA

Scoperto il segreto della sindrome mortale dei bebè



■ Scoperto all'Università di Pavia il meccanismo cellulare responsabile della Sindrome Arc, una malattia genetica rara che porta alla morte entro il primo anno di vita. Protagonista della scoperta è stato il ricercatore Federico Fornaris, 38 anni (nella foto), rientrato a Pavia dopo cinque anni trascorsi all'Università di Utrecht. ■ PICCUGA A PAGINA 14



di Maria Grazia Piccaluga

PAVIA

A identificare il meccanismo cellulare responsabile della Sindrome Arc, una malattia genetica rara che porta alla morte entro il primo anno di vita, è stato un ricercatore italiano rientrato dall'Olanda a Pavia, dopo cinque anni trascorsi all'Università di Utrecht: Federico Forneris, 38 anni, originario della provincia di Cuneo, un dottorato in biologia strutturale conseguito all'Università di Pavia nel 2006, ha compiuto il percorso contrario a quello dei cervelli in fuga. Per quanto l'Italia finora gli abbia offerto solo un contratto a tempo determinato.

«Ho partecipato a un bando da un milione di dollari della fondazione Giovanni Armenise-Harvard, nell'ambito del grant Career Development Award – spiega Federico Forneris – Con le risorse assegnate avrei dovuto mettere in piedi un laboratorio di biologia strutturale e ho scelto Pavia. Sono tornato il 30 dicembre 2013». Con molta buona volontà e sacrificio, doti ormai entra-

Da Pavia la speranza per sconfiggere la sindrome dei bebè

Si chiama "Arc" e porta alla morte nel primo anno di vita Un cervello di ritorno scopre il meccanismo che la provoca

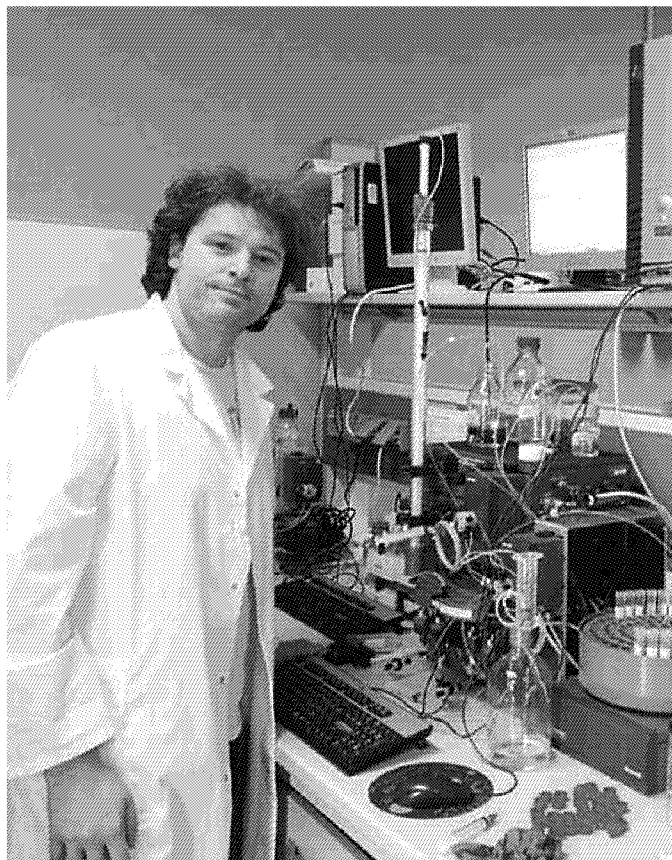
te nel dna dei giovani scienziati italiani, si è messo a lavorare sulla Sindrome Arc (artrogripo-si-disfunzione renale-colestasi), una malattia genetica multifunzionale ancora priva di cura che determina ritardo nello sviluppo, problemi al fegato e contratture persistenti degli arti. La maggior parte dei pazienti muore nel primo anno di vita. Fino a oggi si sapeva che la Sindrome ARC fosse legata a mutazioni di un gene

chiamato Vihar, e molto poco si conosceva rispetto a ciò che avviene a livello cellulare in presenza di questa malattia.

«Prima si conosceva solo la causa genetica della malattia. Ora abbiamo fatto un passo avanti: sappiamo che il problema è la distribuzione del collagene dovuta al malfunzionamento di un enzima» spiega Forneris che ha coordinato lo studio insieme Paul Gissen dello Ucl di Londra. Prima fir-

ma dell'articolo è Blerida Banushi, che ha studiato proprio all'Università di Pavia ed è stata ospite del Collegio Nuovo prima di trasferirsi in Inghilterra per lavorare nel gruppo di ricerca di Gissen.

Lo studio (pubblicato su Nature Communications), durato oltre cinque anni, ha coinvolto sei Paesi e 19 istituzioni diverse, in quello che è stato un vero esempio di scienza interdisciplinare.



Federico Forneris, 38 anni, è rientrato dall'Olanda a Pavia nel 2013