



Curriculum Vitae Prof. Dr. Andrea Superti-Furga



Name: Andrea Superti-Furga

Forschungsschwerpunkte: Genetik, Pädiatrie, Skeletterkrankungen

Andrea Superti-Furga ist ein italienischer Kinderarzt, der sich der Erforschung und Behandlung angeborener Stoffwechsel- und Skeletterkrankheiten bei Kindern und Erwachsenen widmet. Er bemüht sich um eine ganzheitliche Betrachtung seiner Patienten, die den Bogen zwischen molekularem Krankheitsverständnis und der Förderung der körperlichen, psychischen und sozialen Entwicklung spannt.

Akademischer und beruflicher Werdegang

- seit 2016 Leiter der Abteilung Genetische Medizin, Universitätsklinikum Lausanne, Schweiz
- 2014 - 2015 Direktor des Departments Pädiatrie, Universitätsklinikum Lausanne
- 2010 Leenards Chair of Excellence in Pediatrics, Universität Lausanne
- 2005 - 2010 Direktor der Universitäts-Kinderklinik, Universitätsklinikum Freiburg , Freiburg im Breisgau
- 2002 Professor für Molekulare Pädiatrie, Universität Lausanne
- 1995 Habilitation an der Universität Zürich, Schweiz, Facharzt für Kinderheilkunde
- 1994 - 2002 Privatdozent an der Universität Zürich
- 1989 Medizinabschluss in Zürich
- 1988 Facharzt für Kinderheilkunde, Italien
- 1984 Abschluss des Medizinstudiums in Genua, Italien

Funktionen in wissenschaftlichen Gesellschaften und Gremien

- seit 2010 Editorial Board, American Journal of Medical Genetics
- seit 2007 Advisory Board, GeneTests
- seit 2005 Editorial Board, PAEDIATRICA
- seit 2000 Editorial Board, Clinical Genetics
- 1999 - 2005 Consulting Editor, Pediatric Research
- seit 1997 Editorial Board, European Journal of Pediatrics (seit 1999 Contributing Editor)

Auszeichnungen und verliehene Mitgliedschaften

- seit 2017 Mitglied der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften
- 2015 Maroteaux Award der International Skeletal Dysplasia Society
- 2008 Santa Chiara-Gastprofessor, School of Medicine, Università di Siena, Italien
- 2004 Horst Bickel Memorial Lecture, Fulda
- seit 2003 Mitglied der Nationalen Akademie der Wissenschaften Leopoldina
- 2002 Cloëtta-Prize, Max Cloëtta Foundation, Zürich und Lausanne, Schweiz
- 1995 Georg Friedrich Götz-Preis der Medizinischen Fakultät, Universität Zürich, Schweiz
- 1995 Friedrich Linneweh-Preis zur Förderung des Wissenschaftlichen Nachwuchses in der Pädiatrie, Göttingen
- 1994 Nestlé-Forschungspreis für Pädiatrische Forscher (2. Platz), Bern, Schweiz
- 1993 Nestlé-Forschungspreis für Pädiatrische Forscher (1. Platz ex aequo), Bern, Schweiz
- 1988 Premio Associazione Italiana Ricerca Prevenzione e Cura Handicaps, Genua, Italien

Forschungsschwerpunkte

Das Arbeitsgebiet von Andrea Superti-Furga sind genetische Störungen und seltene Krankheiten bei Kindern und Erwachsenen. Er erforscht diese Erkrankungen in einem umfassenden Ansatz, in dem er das Verständnis von genetischen und molekularen Ursachen mit präzisionsmedizinischen Diagnose- und Behandlungsmethoden kombiniert. Neben medizinischen Aspekten betrachtet Superti-Furga auch die gegebenen sozialen, ökonomischen und ethischen Umstände seiner Patienten und ihrer Familien. Seine Entdeckungen zu genetischen Störungen, insbesondere derer des Metabolismus und der Knochen, haben grundlegende Prozesse enthüllt und präzise Diagnosen und neue therapeutische Ansätze ermöglicht.

Andrea Superti-Furga und seinen Mitarbeitern gelang es, neun Patienten zu identifizieren, die an

einer bisher unbekannten Erbkrankheit leiden. Zwei Leiden – verzögerte Entwicklung und gestörtes Skelettwachstum – haben demnach eine gemeinsame Ursache: Einen Defekt im Gen NANS (N-Acetylneuraminsäure-Synthase). Die Ursache der Symptome liegt darin, dass Mutationen in NANS seine Funktion stören und damit die Produktion von Sialinsäure. Diese Zucker-ähnliche Substanz spielt beim Menschen eine wichtige Rolle bei der Interaktion zwischen Zellen. Im Gehirn unterstützt Sialinsäure die Bildung von Synapsen, also Nervenverknüpfungen. Dieser Stoff ist nicht nur für seine positive Wirkung auf die gesunde Entwicklung von Kindern bekannt, sondern auch dafür, die kognitive Leistung bei älteren Menschen zu erhöhen. Bei den neun Patienten wurden acht verschiedene Veränderungen im NANS-Gen entdeckt.

Um die zentrale Rolle des NANS-Gens für die Entwicklung zu bestätigen, nutzten die Wissenschaftler Zebrafisch-Embryos, bei denen sie gentechnisch das Gen mutierten. Dies führte zu Störungen bei der Skelettentwicklung der Fische. Gaben die Forscher jedoch Sialinsäure ins Aquarienwasser, normalisierte sich die Entwicklung der Fischembryos teilweise. Die Schweizer Forschenden untersuchen nun die Möglichkeit einer Therapie für die Betroffenen.

In einer weiteren Arbeit entdeckten Superti-Furga und seine Kooperationspartner das Gen, das für das sogenannte „Pyle-Syndrom“ verantwortlich ist. Dabei handelt es sich um einen seltenen genetischen Defekt, der zu Deformationen des Skeletts führt. Diese zeigen sich unter anderem in Symptomen wie X-Bein-Stellung, abgeflachte Wirbelkörper und unverhältnismäßig dünne Schichten des äußeren, harten Materials der Knochen. Nachdem das dafür verantwortliche Gen sFRP4 identifiziert war, konnten Superti-Furga und seine Mitarbeiter erstmals beweisen, dass das innere, weichere Knochenmaterial durch einen anderen Mechanismus gebildet wird als das härtere Knochengewebe, das die äußere Form der Knochen vorgibt. Ausgehend von diesem neuen Verständnis der Bildung von Knochen arbeitet Superti-Furga derzeit an Medikamenten, die die Bildung des harten Knochenmaterials beschleunigen.