

SANDRO SORBI

Professore Ordinario Emerito di Neurologia Università degli Studi di Firenze

Direttore Scientifico IRCCS "Don Carlo Gnocchi" Firenze

Coordinatore Comitato Scientifico "Fondazione VillaSerena per la Ricerca" Pescara



Curriculum Vitae

Informazioni personali

Nome **SORBI, Sandro**

ESPERIENZE LAVORATIVE

- Periodo (da-a). Da 21 gennaio 2025
- Ministero Università e della Ricerca
- Professore Emerito di Neurologia

- Periodo (da – a) Dal gennaio 1983 al 21 Ottobre 2025
- Nome e indirizzo datore di lavoro Università degli Studi di Firenze
- Principali mansioni e responsabilità Professore Ordinario Emerito di Neurologia
- Periodo (da – a) Dal 1 Ottobre 2025
- Nome e indirizzo datore di lavoro Fondazione VillaSerena per la Ricerca Pescara
- Principali mansioni e responsabilità Coordinatore Comitato Scientifico

- Periodo (da – a) Dal 1 febbraio 2001 al 31 ottobre 2024
- Nome e indirizzo datore di lavoro Università degli Studi di Firenze
- Principali mansioni e responsabilità Professore Ordinario di Neurologia

- Periodo (da – a)
- Dal 1 gennaio 1998 al 31 ottobre 2024
- Nome e indirizzo datore di lavoro
- Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi
- Principali mansioni e responsabilità
- Direttore SOD complessa Neurologia I

- Periodo (da – a) Dal 20 maggio 2016 ad oggi
- Nome e indirizzo datore di lavoro IRCCS "Fondazione Don Carlo Gnocchi" di Firenze
- Principali mansioni e responsabilità Direttore Scientifico sede di Firenze

- Periodo (da – a)
- Dal 2013 ad 2021
- Nome e indirizzo datore di lavoro
- Università degli Studi di Firenze,

Dipartimento Neuroscienze,
Psicologia, Area del Farmaco e Salute
del Bambino (NEUROFARBA)

Principali mansioni e responsabilità

- Responsabile Sezione Neuroscienze e Coordinatore Settore Med 26 Neurologia
- Periodo (da – a) Dal 1/11/2015 al 31/10/2023 e dal 1/11/2002 al 31/10/2007
- Nome e indirizzo datore di lavoro Università degli Studi di Firenze,
- Principali mansioni e responsabilità Direttore Scuola Specializzazione Neurologia
- Periodo (da – a) Dal 1 novembre 2009 al 31/12/2012
- Nome e indirizzo datore di lavoro Università degli Studi di Firenze, Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche
- Principali mansioni e responsabilità Direttore del Dipartimento Scienze Neurologiche e Psichiatriche
- Periodo (da – a) Dal 2 novembre 1992 al 1 febbraio 2004
- Nome e indirizzo datore di lavoro Università degli Studi di Firenze
- Principali mansioni e responsabilità Professore Associato di Neuroriabilitazione
- Periodo (da – a) Dal 2 maggio 1983 al 2 novembre 1992
- Nome e indirizzo datore di lavoro Università degli Studi di Firenze
- Principali mansioni e responsabilità Ricercatore Neurologia

Periodo (da – a)

- Settembre 1980 / Agosto 1982
- Nome e indirizzo datore di lavoro
- Division of Chronic and Degenerative Diseases, Department of Neurology, Cornell University, Medical College, New York, U.S.A. ed "Associate Physician" del Dementia Research Service, Burke Rehabilitation Center, White Plains, New York, U.S.A.
- Principali mansioni e responsabilità Physician Research Associate

ATTIVITÀ DIDATTICA

Nel corso della carriera universitaria ha insegnato in Corsi di Laurea e Scuole di Specializzazione fra le quali, negli ultimi 5 anni:

Corsi di Laurea

[B011754] NEUROLOGIA -

Modulo di [B011751] NEUROLOGIA (C.I.)

Laurea Magistrale Ciclo Unico 6 anni: MEDICINA E CHIRURGIA Percorso: GENERICO

[B020883] ELEMENTI DI NEUROLOGIA E RIABILITAZIONE COGNITIVA

Laurea Magistrale: PSICOLOGIA CLINICA E DELLA SALUTE E NEUROPSICOLOGIA Percorso: ASSESSMENT E INTERVENTO PSICOLOGICI IN NEUROPSICOLOGIA

[B019785] NEUROLOGIA E NEUROFISIOPATOLOGIA -

MODULO DI [B019780] SCIENZE NEUROLOGICHE E PSICHIATRICHE

Laurea: FISIOTERAPIA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI FISIOTERAPISTA) Percorso: GENERICO

Scuole di Specializzazione

[B027119] NEUROLOGIA -
MODULO DI [GRPMAT01] GRUPPO MATERIE PRIMO ANNO
[B029043] NEUROLOGIA 1 (STAGE) -
MODULO DI [GRPMAT01] GRUPPO MATERIE PRIMO ANNO
[B027123] NEUROLOGIA -
MODULO DI [GRPMAT02] GRUPPO MATERIE SECONDO ANNO
[B027126] NEUROLOGIA -
MODULO DI [GRPMAT03] GRUPPO MATERIE TERZO ANNO
[B027127] NEUROLOGIA (STAGE) -
MODULO DI [GRPMAT03] GRUPPO MATERIE TERZO ANNO

Scuola di Specializzazione: NEUROLOGIA Percorso: GENERICO

[B026096] NEUROLOGIA (STAGE) -
MODULO DI [GRPMAT03] GRUPPO MATERIE TERZO ANNO
Scuola di Specializzazione: PSICHIATRIA Percorso: GENERICO

[B025521] NEUROLOGIA (STAGE) -
MODULO DI [GRPMAT03] GRUPPO MATERIE TERZO ANNO
Scuola di Specializzazione: RADIODIAGNOSTICA Percorso: GENERICO

[B025646] NEUROLOGIA (STAGE) -
MODULO DI [GRPMAT03] GRUPPO MATERIE TERZO ANNO
Scuola di Specializzazione: RADIOTERAPIA Percorso: GENERICO

[B025209] NEUROLOGIA -
MODULO DI [GRPMAT03] GRUPPO MATERIE TERZO ANNO
Scuola di Specializzazione: MEDICINA DEL LAVORO Percorso: GENERICO

[B028347] NEUROLOGIA -
Modulo di [GRPMAT04] GRUPPO MATERIE QUARTO ANNO
Scuola di Specializzazione: CARDIOCHIRURGIA Percorso: GENERICO

[B025360] NEUROLOGIA (STAGE) -
Modulo di [GRPMAT02] GRUPPO MATERIE SECONDO ANNO
Scuola di Specializzazione: NEUROCHIRURGIA Percorso: GENERICO

[B028673] NEUROLOGIA -
Modulo di [GRPMAT03] GRUPPO MATERIE TERZO ANNO
Scuola di Specializzazione: GENETICA MEDICA Percorso: GENERICO

[B024828] NEUROLOGIA -
Modulo di [GRPMAT02] GRUPPO MATERIE SECONDO ANNO
Scuola di Specializzazione: ANESTESIA RIANIMAZIONE, TERAPIA INTENSIVA E DEL DOLORE Percorso: GENERICO

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Periodo (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione
- Firenze

1972-1989
Università degli Studi di

• Qualifica conseguita
Chirurgia 110/100

1978 Laurea in Medicina e

1982 Specializzazione in Neurologia 70/70 e
lode 1989 Specializzazione in Psichiatria
70/70 e lode

• Periodo (da – a)

1967-1972

• Nome e tipo di istituto di istruzione
Alighieri”

Liceo classico statale “Dante

• Qualifica conseguita

Diploma di Maturità Classica

• Periodo (da – a)

1992

• Nome e tipo di istituto di formazione

American Society of Neurorehabilitation
Minneapolis, U.S.A.

• Qualifica conseguita

Board Certified in Neurorehabilitation

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

Madrelingua

ITALIANO

Altre lingue

INGLESE

FRANCESE

• Capacità di lettura

Ottimo Buono

• Capacità di scrittura

Buono Buono

• Capacità di espressione orale

Buono Buono

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE E RELAZIONALI

- 2024- presente: Presidente Commissione Abilitazione Scientifica Nazionale ASN SSD 06/D6 Neurologia
- 2014- 2024 Presidente Fondazione Careggi
- 2014-2017 Co-Chair Dementia Panel della European Academy of Neurology e Rappresentante della Società Italiana di Neurologia
- Co-Fondatore, Past Presidente e Presidente Onorario Sin-Dem (Associazione Italiana Studio Demenze)
- Past-Presidente e cofondatore e Presidente Onorario onlus AIRAlzh (Associazione per il fundraising per la Ricerca nelle Demenze)
- 2014- 2019 Membro Consiglio Direttivo Associazione Italiana Psicogeriatrica
- 2010-2015 Membro del consiglio Direttivo Società Italiana Neuropsicofarmacologia
- 2011-2013 Membro del Consiglio Direttivo Società Italiana di Neurologia
- 1988-2024 Coordinatore Gruppo di Studio Demenze della Società Italiana di Neurologia
- 1996.1997 Referee dei progetti Biomed I e Biomed II 1996-1997
- 1998 Membro Fondatore Centro Eccellenza Denote Università di Firenze
- 2011- 2013 membro valutatori ANVUR VQR 06 Biomedicina

Partecipa alle seguenti attività network internazionali:

- GENFI : GENetic Frontotemporal Dementia Initiative (GENFI) - una nuova piattaforma multicentrica per lo studio della demenza frontotemporale
- DIAN (Dominant INherited Alzheimer Disease Network)
- ENROLL – Network mondiale per la Corea di Huntington

Principali Responsabilità di Ricerca

- **1982/87 - "Key Investigator"** di un programma di ricerca per lo studio della Malattia di Alzheimer, in collaborazione con il Dr. John P. Blass della Cornell University di New York, finanziato dal National Institute of Health NINCDS (Bethesda MA, USA).
- **1982/1983 - Responsabile** della Unità Operativa **"Marker Metabolici delle Malattie Neurologiche"** nell'ambito del Progetto Finalizzato Medicina Preventiva e Riabilitativa del **CNR**
- **1983/1988 -** Nell'ambito dello stesso Progetto Finalizzato e' **responsabile** della Unità Operativa **"Banca dei Tessuti Biologici per lo Studio delle Malattie del Sistema Nervoso"**.
- **1988/1993 - Responsabile** delle Unità Operative **"Banca dei Tessuti Biologici per lo Studio delle Malattie del Sistema Nervoso"** Progetto Finalizzato del **CNR** Biotecnologie.
- **Dal 1989 - Responsabile** della Unità Operativa **"Banca dei Tessuti Biologici"** nell'ambito del Progetto Strategico del **CNR** "Network per la Raccolta di Materiali Biologici per studi di Biologia Molecolare delle Malattie del Sistema Nervoso".
- **Dal 1990 - Responsabile** dell'Unità Operativa **" Banca cellule e biologia molecolare nell'invecchiamento e nella demenza"** Progetto Finalizzato Invecchiamento del **CNR**.
- **Dal 1982 -** Partecipa alle attività del gruppo **EURAGE** della Comunità Economica Europea.
- **Dal 1990 Project Leader** nell'ambito delle attività del gruppo **"Molecular Biology of Mental Illnesses"** della **European Science Foundation**.
- **Dal 1993** Partecipa alle attività del gruppo **"Sib pairs analysis in schizofrenia and bipolar disorders"** della **Comunità Economica Europea**.
- **Dal 1993** Co-contractor **progetto CEE Biomed "Trangenic rats models for Alzheimer disease"**.
- **Dal 1993** Co-contractor **progetto CEE "Identification og Gene Susceptibility Factors in Maniac Depressive Illness Using non Parametric Methods"**.
- **Dal 1996** Partecipa alle attività del gruppo **EACH "European Alzheimer Clearing House"** sugli aspetti etici della malattia di Alzheimer, della **CEE**
- **Co-contractant Progetto CEE Biomed "European Concerted Action on Pick's disease"**.
- **Dal 1996 Responsabile** Progetto Telethon **"Presenilin Genes and Alzheimer's disease"**
- **1997 Coordinatore** Progetto **MURST** di rilevante interesse nazionale **" Le demenze: dalla sindrome alle malattie: Studio genetico clinico e di esplorazione funzionale delle famiglie italiane"**.
- **1998 Coordinatore** Progetto **MURST** di rilevante interesse nazionale **"Le demenze dalla sindrome alle malattie: Fase II. Studio genetico clinico mediante tecniche biochimiche, di biologia molecolare e di esplorazione funzionale del cervello delle famiglie italiane."**
- **1998-1999 Coordinatore** Gruppo di Studio su **"Le demenze"** della **S.I.N.**
- **1999 - Co-contractor EC Fifth Framework Programme "The role of social, genetic and environmental factors in healthy eating: a multicentre analysis of eating disorders and obesity"**
- **1999 – Co-contractor EC Fifth Framework Programme "Network for efficiency and Standardization of Dementia Diagnosis"**
- **1999 – Co-contractor EC Fifth Framework Programme "Interactions between oxidative stress and the activation of mitogenic signalling in Alzheimer's disease"**
- **2000 – Responsabile U. O.** Interazioni ed effetti epistatici dei geni causativi della AD e di altri geni. Progetto **MURST** di rilevante interesse nazionale: **Produzione e aggregazione patologica di beta amiloide nella malattia di Alzheimer: aspetti genetico-molecolari, meccanismi di tossicità da fibrille amiloidi e strategie di intervento farmacologico.**
- **2000 – Responsabile U.O. Progetto Strategico "Neurodegenerazione"** U.O. Studio dei meccanismi genetici della neurodegenerazione nella malattia di Alzheimer
- **2001- Coordinatore Progetto Regione Toscana** " Diagnosi Tempestiva e differenziale della malattia di Alzheimer. Uso delle Tecnologie avanzate"
- **2001 Responsabile U.O. Fondazione Santa Lucia** " Identificazione di nuovi geni e meccanismi della malattia di Alzheimer.
- **2001 Responsabile U.O. Fondazione Santa Lucia** "Validazione e miglioramento di percorsi diagnostici per la demenza e la malattia di Alzheimer finalizzati alla diagnosi precoce"
- **2001 Responsabile U.O I.N.R.C.A.** "Farmacogenetica della malattia di Alzheimer: ottimizzazione delle terapie e dei servizi.
- **2001 Responsabile Progetto Fibr** "Approccio integrato genetico, neuropsicologico/comportamentale per la caratterizzazione dell'invecchiamento cerebrale non patologico nell'uomo e nell'animale da esperimento"
- **2002 Responsabile Progetto Ministero della Sanità –Istituto Neurologico C. Besta** "Tautopatie familiari e sporadiche"
- **2003 Responsabile Progetto** "Studio dei fattori di suscettibilità genetici nella Malattia di Alzheimer – **Compagnia di San Paolo**
- **2004 Responsabile Progetto** "Analisi di fattori di rischio genetici per la Malattia di Alzheimer"
- – **Cassa di Risparmio Firenze**
- **2005-2006 Responsabile Progetto Ministero degli Affari Esteri (Polonia)"** Studio dei fattori di suscettibilità nella Malattia di Alzheimer – utilizzo di tecnologie innovative

- **2005-2006-2007 Responsabile Progetto** “Studio di polimorfismi genetici implicati nella Malattia di Alzheimer ed il coinvolgimento di altri fattori non genetici che possano influenzare l'espressione clinica della malattia”- **Università degli Studi di Firenze – ex 60%**
- **2005 Responsabile Progetto Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca- PRIN** “Analisi genetica di markers coinvolti nella patogenesi della malattia di Alzheimer”
- **2006 Responsabile Progetto Euro Huntington's Disease Network**
- **2007 Responsabile Progetto Ministero della Salute** “Malattie neurodegenerative. Indagine neuropsicologica, strutturale, funzionale e molecolare nelle demenze degenerative primarie”
- **2007 Responsabile Progetto Istituto Superiore Sanità** “Studio dei meccanismi patogenetici delle malattie neurodegenerative per la diagnosi e lo sviluppo di approcci terapeutici”
- **2008 Responsabile Progetto** “Analisi dei fattori genetici coinvolti nelle malattie neurodegenerative: utilizzo e applicazione di tecnologie di avanguardia per lo studio della Malattia di Alzheimer, della demenza frontotemporale e della malattia di Parkinson” – **Compagnia di San Paolo**
- **2008–IRCCS Santa Lucia Roma- Regione Toscana “Coordinatore e Responsabile U.O. del Progetto:** “Strumenti e procedure diagnostiche per le demenze utilizzabili nella clinica ai fini della diagnosi precoce e differenziale, della individuazione delle forme a rapida o lenta progressione e delle forme con risposta ottimale alle attuali terapie, afferente al Programma finalizzato strategico 2006 Conoscenze sui meccanismi patogenetici e comportamenti medicina grado di migliorare il livello di salute delle persone con demenza, malattia di Parkinson e malattie del motoneurone.”
- **2008– Progetto Strategico 2007 IRCCS Santa Lucia - Regione Toscana - Responsabile U.O nel Progetto :** “Epidemiologia e sviluppo di strumenti di integrazione socio-sanitaria nella gestione dei pazienti affetti da malattia di Parkinson e da altre malattie degenerative con concomitante disturbo motorio e declino cognitivo”
- **2009 Progetto Strategico 2007 Centro S. Giovanni di Dio – Fatebenefratelli – Responsabile U.O. n°6 del Progetto:** “Malattia di Alzheimer: sviluppo e validazione di un protocollo multifattoriale per la diagnosi e il monitoraggio della fase prodromica e incipiente: valutazione delle implicazioni assistenziali, organizzative ed economiche del suo trasferimento nella pratica clinica”
- **2010 Progetto Strategico 2007 – Coordinamento Provincia Lombardo Veneta IRCCS Brescia – Responsabile UO** “Malattia di Alzheimer. Sviluppo e Valutazione di un protocollo multifattoriale per la diagnosi e il monitoraggio della fase prodromica e incipiente : valutazione delle implicazioni assistenziali, organizzative ed economiche del suo trasferimento nella pratica clinica”
- **2010 Cassa di Risparmio di Firenze- Responsabile UO-** “Demenze neurodegenerative primarie: analisi dei geni causativi e fattori di suscettibilità per una diagnosi precoce”
- **MIUR 2012-2015 Responsabile UO-** “Italian Network for autosomal dominant Alzheimer's disease and frontotemporal lobar degeneration”
- **2013 Cassa di Risparmio di Firenze- Responsabile UO-** “Demenze neurodegenerative primarie: verso la diagnosi precoce attraverso la correlazione tra geni di suscettibilità e marcatori biologici”
- **2011 PRIN Responsabile UO- PRIN:** “Alterazioni sinaptiche nella malattia di Alzheimer: dalla generazione di nuovi modelli in vitro all'identificazione di nuovi target”
- **2012 PROGETTO MINISTERO SALUTE: NET-2011-02346784 PROGETTO WP5** Implementation and evaluation of an Integrated Care Pathway for dementia in the National Health Service of five Italian Regions
- **2014 Bando FAS Salute 2014:** Games for Olders Active Life
- **2014 Fondazione Cassa di Risparmio Firenze.** Demenze neurodegenerative primarie: correlazione tra geni di suscettibilità, marcatori biologici e neuroimaging per la diagnosi precoce
- **2015 Fondazione Cassa di Risparmio Firenze.** Malattia di Alzheimer e demenza frontotemporale: correlazione tra geni di suscettibilità attraverso nuove tecnologie di sequenziamento, marcatori biologici e neuroimaging per la diagnosi precoce
- **RICERCA FINALIZZATA 2018 Progetto** “Harmonization of clinical and biomarker criteria and characterization of the role of epigenetics on the treatment response: modelling a trial-ready Italian cohort of fronto-temporal dementia patients, Principal Investigator Sorbi, anno inizio 2020, Ente Finanziatore Ministero della Salute, importo 197.000,00
- **BANDO RICERCA SALUTE 2018 PRAMA** (Proteomics, Radiomics & Machine learning-integrated strategy for precision medicine for Alzheimer's), responsabile di unità, Anno di inizio 2020, Principal investigator Matteini P, Sorbi Partner, Ente Finanziatore Ministero della Salute , importo 200.000,00
- **BANDO RICERCA SALUTE 2018 PREVIEW** (PREdicting the EVolution of SubjectivE Cognitive Decline to Alzheimer's Disease With machine learning) responsabile di unità, Anno d'inizio 2020, Principal investigator Bessi V, Sorbi Partner, Ente Finanziatore Ministero della Salute, importo 200.000,00
- **2020 Responsabile UO Progetto Preview** “Predicting The Evolution Of Subjective Cognitive Decline To Alzheimer's Disease With Machine Learning”, Bando Ricerca Salute 2018 della Regione Toscana
- **2020 Ministero Salute Bando Ricerca Finalizzata 2018** Harmonization of clinical and biomarker criteria and characterization of the role of epigenetics on the treatment response: modelling a trial-ready Italian cohort of fronto- temporal dementia patients

Premi

- **30 Novembre 1987** - Vincitore del **Premio Farmitalia per la Neurologia** conferito dalla Società Italiana di Neurologia con la motivazione "Per importanti contributi alle conoscenze della patogenesi dell'invecchiamento cerebrale".
- **1989** Vincitore del **Premio Roussel Italia** per la Neurologia.

ATTIVITÀ DI RICERCA

L'attività di ricerca è stata principalmente rivolta allo studio delle malattie neurodegenerative in particolare allo studio clinico, genetico, biochimico e degli aspetti riabilitativi delle demenze degenerative (Malattia di Alzheimer, demenze frontotemporale, demenze associate a parkinsonismi, malattie da prioni e forme rare); Atassie ereditarie dominanti, atassie recessive (Atassia di Friedreich, atassia da deficit vitamina E, Fragile-X associated tremor ataxia syndrome), della Malattia di Huntington, della HD-L2 (Malattia Huntington-like), la malattia di Parkinson e parkinsonismi ed altri disturbi del movimento.

L'attività è in genere rivolta allo studio dei correlati clinici, genetici, di imaging (PET FDG, PET, SPET, RMN funzionale) e riabilitativi delle malattie neurologiche.

Un importante settore di ricerca è stato relativo allo studio dei fattori genetici delle malattie psichiatriche.

L'attività di ricerca ha incluso studi sulla longevità.

L'attività di ricerca ha incluso la partecipazione a trial clinici nazionali ed internazionali sui farmaci innovativi per le malattie neurodegenerative ed allo sviluppo e sperimentazione di nuovi radiofarmaci per la diagnosi preclinica delle malattie neurodegenerative.

All'inizio della carriera, sotto la guida del prof. Amaducci, l'attività di ricerca è stata orientata allo studio della **laterizzazione emisferica in aree corticali** cognitivamente significative quali il planum temporale riportando per la prima volta la distribuzione intrastrati corticali degli enzimi ChAT e AChE del sistema colinergico.

Lo studio del sistema colinergico è stato quindi rivolto, in collaborazione con il Prof. Pepeu ed i suoi collaboratori, prof. Corradetti e Professoressa Pedata allo studio del ruolo del sistema colinergico in modelli animali e in campioni post mortem di encefalo di pazienti affetti da varie forme di demenza.

Nel periodo 1980-82 è stato "associate researcher" presso la Divisione di malattie croniche e degenerative della Cornell University, New York, USA, ove è coinvolto in ricerche sul metabolismo energetico in materiale post mortem. Per meglio studiare in campioni biologici l'attività metabolica sviluppa e pubblica un metodo tutt'ora utilizzato nei laboratori di ricerca per la determinazione dell'attività del complesso piruvato-deidrogenasi (PDHC).

- Sorbi S, Blass JP. Spectrophotometric measurement of pyruvate dehydrogenase complex activity in cultured human fibroblasts. J Biochem Biophys Methods. 1981 Sep;5(3):169-76.

Durante questo periodo in USA si sviluppa il duplice interesse per la clinica ed il laboratorio che ha sempre caratterizzato la attività professionale.

Il poter seguire pazienti affetti da **malattia di Alzheimer** e l'interesse per la ricerca sulla eziopatogenesi della malattia mi portò ad interessarmi delle forme familiari, allora ritenute rarissime e totalmente neglette in ambito di ricerca.

In questo periodo inizia un pionieristico nuovo filone di ricerca, lo *studio di marker periferici* della malattia di Alzheimer, studiando i correlati delle alterazioni patologiche cerebrali in culture di fibroblasti.

Questo interesse mi portò a raccogliere biopsie cutanee e campioni di sangue per l'estrazione del DNA per la prima volta dai membri di una famiglia residente, in vari stati statunitensi, tutti affetti da malattia di Alzheimer. Aliquote di questi campioni vennero quindi depositati nel Repositorio di Camden, gestito dal NIH.

Lo studio delle forme familiari di malattia di Alzheimer e di altre demenze è stato da allora in poi uno dei filoni principali della mia attività di ricerca.

Al rientro in Italia ho iniziato a identificare famiglie italiane nelle quali la malattia si presentava con le caratteristiche di verosimile trasmissione autosomica dominante e per anni ho percorso l'Italia raccogliendo biopsie cutanee e campioni ematici per estrazione DNA e cultura di linee linfocitarie.

A Firenze ho quindi organizzato un laboratorio di colture cellulari e di neurogenetica e un centro di raccolta di encefali post-mortem. Dal 1998 si affianca a queste attività di ricerca la prof. Nacmias, attuale responsabile del laboratorio.

A metà degli anni '80, già rientrato in Italia, insieme ad un assai ristretto gruppo di ricercatori, fra i quali il Prof. Amaducci, la Professoressa Piacentini, la Prof. Nacmias e il dr. Peter St. George-Hyslop, è iniziato lo studio di queste famiglie con le allora tecniche di associazione genetica che ha portato alla prima associazione della malattia di Alzheimer con il cromosoma 21, nella associazione della malattia con una mutazione missense nel gene precursore della proteina APP (Amyloid precursor protein).

Nel 1995 la ricerca ha successivamente portato alla identificazione di mutazioni patogenetiche nei cromosomi 14 e 1, caratterizzando quindi le proteine Presenilina 1 e Presenilina 2.

I risultati di queste pionieristiche ricerche hanno permesso negli anni successivi di sviluppare quello che ancora oggi è l'ambito più promettente per lo studio delle demenze ed ha portato allo sviluppo dei nuovi farmaci *disease modifying* attualmente in fase di sviluppo, ed alcuni già in uso negli Stati Uniti e di recente approvazione EMA.

Lo studio genetico delle demenze degenerative è proseguito anche in collaborazione con gruppi di ricerca internazionali ed ha portato a numerosi risultati scientifici, i più recenti dei quali relativi a studi di GWA che hanno permesso di identificare numerosi loci genetici quali fattori di suscettibilità allo sviluppo della malattia di Alzheimer od altre demenze, in particolare le demenze fronto-temporali.

Oltre allo studio genetico grazie alla collaborazione con il Prof. Pupi, professore di Medicina Nucleare a Firenze, ed alla Prof. Perani, professore di MN al San Raffaele di Milano, abbiamo effettuato alcuni dei primi studi con PET-FDG su pazienti affetti da forme familiari e sporadiche di demenze degenerative.

L'interesse verso la clinica e quindi l'attenzione ai pazienti ha portato a sviluppare un importante filone di ricerca sulle caratteristiche neuropsicologiche dei pazienti affetti da varie forme di demenze degenerative in vari stadi di malattia. Fra questi studi cito, perché innovativi, gli studi sui soggetti affetti da disturbo soggettivo cognitivo e i recenti studi sulle empatia sviluppati anche grazie alla capacità e interesse verso la ricerca clinica della professoressa Valentina Bessi.

Queste ricerche sono state oggetto di pubblicazione sulle più importanti riviste scientifiche generali, quali Science, Nature, Nature Medicine, Nature Genetics, Cell, e del settore neurologico. Molte di queste pubblicazioni hanno ricevuto centinaia di citazioni e alcune migliaia di citazioni.

Per esempio (Scopus):

- Cloning of a gene bearing missense mutations in early-onset familial Alzheimer's disease, **Nature**, **1995**, 375(6534), pp. 754–760, **3,690 Citations**
- Meta-analysis of 74,046 individuals identifies 11 new susceptibility loci for Alzheimer's disease, **Nature Genetics**, **2013**, 45(12), pp. 1452–1458, **3,200 Citations**
- Familial Alzheimer's disease in kindreds with missense mutations in a gene on chromosome 1 related to the Alzheimer's disease type 3 gene, *Nature*, 1995, 376(6543), pp. 775–778, **1,850 Citations**
- Genetic meta-analysis of diagnosed Alzheimer's disease identifies new risk loci and implicates A β , tau, immunity and lipid processing. **Nature Genetics**, **2019**, 51(3), pp. 414–430, **1,724 Citations**
- Common variants at ABCA7, MS4A6A/MS4A4E, EPHA1, CD33 and CD2AP are associated with Alzheimer's disease, **Nature Genetics**, **2011**, 43(5), pp. 429–436, **1,610 Citations**
- The neuronal sortilin-related receptor SORL1 is genetically associated with Alzheimer disease **Nature Genetics**, **2007**, 39(2), pp. 168–177, **981 Citations**
- The genetic defect causing familial Alzheimer's disease maps on chromosome 21, **Science**, **1987**, 235(4791), pp. 885–890, **905 Citations**

Al rientro dagli Stati Uniti nel 1983 ho organizzato un ambulatorio per le malattie neurologiche per un interesse sviluppato nel periodo statunitense verso **le eredoatassie e la corea di Huntington**. Seguire clinicamente molti pazienti affetti da queste rare patologie ha portato a sviluppare alcune curiosità scientifiche e quindi vari progetti di ricerca inizialmente sul ruolo del metabolismo energetico e quindi poi sugli aspetti genetici anche sviluppando importanti collaborazioni internazionali quali il Network EUROHD e poi ENROLL.

Riporto quale esempio alcune pubblicazioni con ricerche originali:

- The Frequency of Intermediate Alleles in Patients with Cerebellar Phenotypes. *Cerebellum*. 2024 Jun;23(3):1135-1145.
- Fragile X premutation with atypical symptoms at onset. *Arch Neurol*. 2006 Aug;63(8):1135-8.
- Spinocerebellar ataxia type 17 repeat in patients with Huntington's disease-like and ataxia. *Ann Neurol*. 2004 Jul;56(1):163;
- A family with spinocerebellar ataxia type 8 expansion and vitamin E deficiency ataxia. *Arch Neurol*. 2002 Dec;59(12):1952-3
- Atypical Friedreich ataxia with a very late onset and an unusual limited GAA repeat. *Arch Neurol*. 2000 Sep;57(9):1380-2.

- Clinical and genetic analysis of an Italian family with Machado-Joseph disease. J Neurol. 2001 Aug;248(8):717-9.

Le curiosità scientifiche hanno incluso lo studio della **longevità**, filone di ricerca sviluppato assieme a Claudio Franceschi, immunologo della Università di Bologna, con importanti risultati sulla architettura genetica della longevità e pubblicazioni quali per esempio:

- Association of rs3027178 polymorphism in the circadian clock gene PER1 with susceptibility to Alzheimer's disease and longevity in an Italian population. Geroscience. 2022 Apr;44(2):881-896.
- Whole-genome sequencing analysis of semi-supercentenarians. Elife. 2021 May 4;10:e57849
- Impact of demography and population dynamics on the genetic architecture of human longevity. Aging (Albany NY). 2018 Aug 8;10(8):1947-1963
- Human longevity and 11p15.5: a study in 1321 centenarians. Eur J Hum Genet. 2009 Nov;17(11):1515-9
- Gene expression profiling of Healthy Centenarians. Scientific World Journal. 2001 Jul 17;1:78.
- Long telomeres and well preserved proliferative vigor in cells from centenarians: a contribution to longevity? Aging (Milano). 1999 Apr;11(2):69-72.
- Growth properties and growth factor responsiveness in skin fibroblasts from centenarians. Biochem Biophys Res Commun. 1998 Mar 27;244(3):912-6.

L'interesse ad ampio raggio verso il Sistema Nervoso mi ha stimolato ad approfondire la formazione psichiatrica culminata con il diploma di specialista in **Psichiatria** e quindi a contribuire a portare nel mondo psichiatrico lo studio genetico. Anche queste ricerche sono state svolte spesso in collaborazione con gruppi internazionali. Le ricerche sono state principalmente rivolte alla patogenesi delle **psicosi e dei disturbi del comportamento alimentare**. Alcune ricerche sono state pioneristiche e quindi hanno portato successivamente a risultati con forte impatto sulla comunità scientifica del settore come documentato dall'alto numero di citazione che molte pubblicazioni hanno ricevuto, quali per esempio:

- Genomic Relationships, Novel Loci, and Pleiotropic Mechanisms across Eight Psychiatric Disorders, Cell, 2019, 179(7), pp. 1469–1482, **753 Citations**
- Genome-wide association study identifies eight risk loci and implicates metabo-psychiatric origins for anorexia nervosa, **Nature Genetics**, 2019, 51(8), pp. 1207–1214, **598 Citations**
- Significant locus and metabolic genetic correlations revealed in genome-wide association study of anorexia nervosa, **American Journal of Psychiatry**, 2017, 174(9), pp. 850–858, **348 Citations**

Infine, cito l'interesse per la **neuroriabilitazione**, anche questa, nata nel periodo statunitense che mi ha portato a seguire i corsi e quindi a divenire Board Certified in Neurorehabilitation (l'equivalente della specializzazione italiana). Questo interesse si è concretizzato con il ruolo di Professore Associato di Neuroriabilitazione, e con studi che hanno unito la clinica riabilitativa alle conoscenze che sviluppavo nelle tecniche biochimiche e genetiche. Fra i vari risultati cito come esempio lo studio dei fattori di suscettibilità genetica al recupero della coscienza dal coma pubblicato nel primo fascicolo di Nature Medicine.

- ApoE as a prognostic factor for post-traumatic coma. **Nature Medicine**, 1995, 1(9), pp. 852. **156 Citations**

PUBBLICAZIONI

Le pubblicazioni sono principalmente su riviste scientifiche generali quali:

Nature, Science, Nature Medicine, Nature Genetics, Nature Communications, Cell; e di Neurologia e Neuroscienze quali: Neurology, Archives of Neurology, Journal Neurological Sciences, European Neurological Sciences, Journal Neurology, Journal Alzheimer disease, Human Molecular Genetics, Journal Affective disorders, Parkinsonism Relat Disord., Neurodegener Dis, Biol Psychiatry, Human Mutation, Journal Neurological Sciences, Am J Med Genet B, Neuropsychiatr Genet, Molecular Psychiatry, PLOS One, Clinical Genetics, J Neurol Neurosurg Psychiatry, Clin Psychol Psychother, Journal of Neuroimmunology., Psychiatric Genetics., J Molecular Medicine.

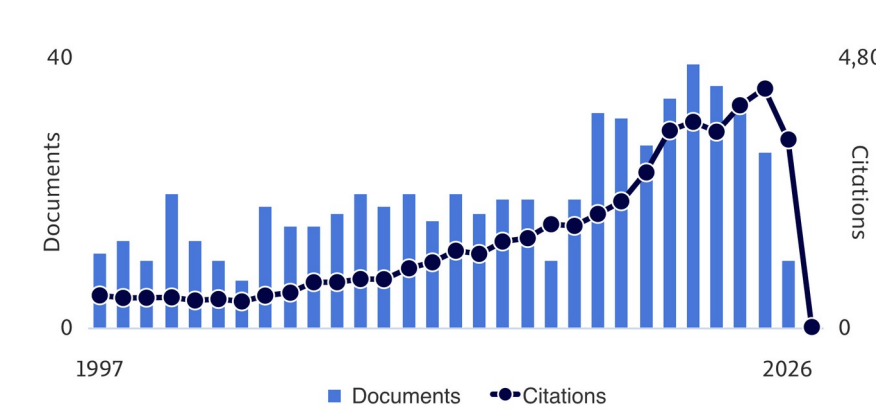
629 pubblicazioni PUBMED

I valori bibliometrici riportati da SCOPUS al 28 settembre 2026 sono:

662 Documenti

50966 Citazioni
96 h-index

Document & citation trends



28 settembre 2026

puccho forbi

puccho forbi