



Una Vita Rara

AHDS-MCT8 ONLUS

QUESTO NOME DICE CHE VOI
SAPETE GUARDARE IL POSITIVO:
CHE OGNI VITA UMANA È UNICA,
E CHE SE LA MALATTIA
È RARA O RARISSIMA,
PRIMA ANCORA È LA VITA A ESSERLO

Papa Francesco
30 Aprile 2018

Ogni vita è unica, rara e speciale, come quella di Davide, che adottiamo a soli 26 giorni ed entra così a far parte della nostra famiglia donandoci la gioia di diventare genitori. È il 23 aprile 2003.

Dopo pochi mesi nei quali tutto pare normale e meraviglioso, ci rendiamo conto che qualcosa non va: Davide non controlla il capo e i movimenti del suo corpo.

Da quel momento inizia la ricerca di una diagnosi che durerà ben 12 anni. Nel gennaio 2015, infatti, la rara malattia da cui è affetto Davide trova finalmente un nome: Allan Herndon Dudley Syndrome (AHDS) o deficit del trasporto degli ormoni tiroidei (MCT8).

È guardando al suo futuro e al lungo percorso che lo attende che il 23 aprile

2016 fondiamo l'associazione UNA VITA RARA AHDS-MCT8 ONLUS finalizzata a far conoscere questa malattia e a raccogliere fondi per sostenere la ricerca.

Il simbolo dell'associazione è il cuore, che rappresenta l'infinito amore che tutti i malati di AHDS-MCT8 riescono a trasmettere con il loro sorriso e il loro sguardo. Un cuore profilato di azzurro, il colore del cielo e del mare, il colore che tutto unisce e che ci dà la forza di continuare a lottare nonostante il graffio che la malattia ha inferto alle nostre vite.

Rosita e Giorgio Boniotti



COS'È L'AHDS MCT8

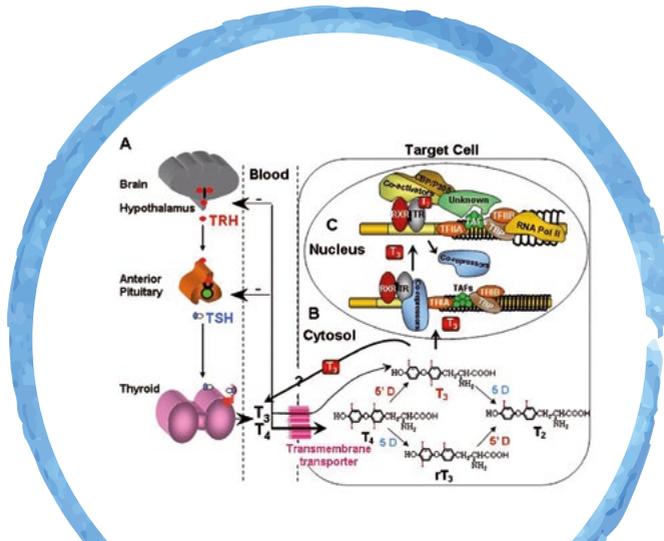
La sindrome di Allan-Herndon-Dudley (AHDS) o deficit del trasportatore degli ormoni tiroidei MCT8 è una rara encefalopatia congenita che colpisce i soggetti di sesso maschile caratterizzata da un ritardo psicomotorio, ipotonia dell'asse, spasticità degli arti, distonia, epilessia.

La malattia è dovuta a mutazioni del gene SLC16A2 che produce la proteina MCT8 che trasporta l'ormone tiroideo T3 all'interno delle cellule dove svolge le sue funzioni principali, in particolar modo per il corretto

sviluppo del sistema nervoso.

Con una stima di 10 pazienti in Italia e 200 nel mondo è da considerarsi una malattia ULTRA-RARA con una prevalenza inferiore ad 1 individuo ogni milione di persone.

Nella AHDS-MCT8 il difetto è localizzato sul cromosoma X del maschio: se da una madre portatrice nasce un figlio maschio, vi sono 50 probabilità su 100 che egli manifesti la malattia mentre se nasce una figlia femmina vi sono 50 probabilità su 100 che a sua volta sia portatrice della malattia.



PROGETTO RICERCA 2017

LEUCOENCEFALOPATIE EREDITARIE AD ESORDIO IN ETÀ PEDIATRICA: DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA

In collaborazione con la Neuropsichiatria Infantile presso Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta Milano

PRINCIPALI OBIETTIVI DEL PROGETTO

1. Identificazione di nuovi pazienti affetti da leucoencefalopatie ereditarie, caratterizzazione clinica, radiologica, neurofisiologica e genetica
2. Correlazioni genotipo-fenotipo
3. Rivalutazione dei fenotipi neuroradiologici
4. Follow-up clinico-strumentale
5. Miglioramento delle conoscenze relative alla storia naturale delle leucoencefalopatie genetiche con particolare attenzione a: Malattia di Alexander, Deficit di MCT8, Sindrome di Aicardi-Goutières, Sindrome di Cockayne
6. Valutazione relativa alla possibilità di avviare trial farmacologici per il controllo dell'epilessia nei pazienti con deficit di MCT8

RILEVANZA DEL PROGETTO

Il nostro progetto sarà fondamentale per garantire la prosecuzione del follow-up dei pazienti integrando in maniera funzionale gli aspetti clinici e quelli relativi alla ricer-

ca scientifica. Data la rarità delle patologie, l'accurata precisazione delle caratteristiche cliniche e radiologiche sarà essenziale per facilitare ulteriormente le possibilità di diagnosi precoce, elemento fondamentale per poter tempestivamente guidare la gestione medica, evitare indagini inutili e costose, consentire un'adeguata consulenza genetica familiare, permettere contatti tra le famiglie con la stessa diagnosi. Una migliore definizione della storia naturale di tali condizioni sarà di estrema importanza per poter affrontare possibili futuri trial terapeutici costituendo una solida base per interpretare in maniera critica i risultati di strategie farmacologiche sperimentali.

IMPORTO PROGETTO

FINANZIATO 2017: 15.000 €

PROGETTO RICERCA 2018

CELLULE STAMINALI EMATOPOIETICHE GENETICAMENTE INGEGNERIZZATE PER LA CURA DELLA SINDROME DI ALLAN-HERNDON-DUDLEY

PI: Prof. Paolo Fiorina MD, PhD* | Davide Tonduti MD

LO SCOPO DEL PROGETTO

Lo scopo di questo progetto è di stabilire una terapia efficace per la sindrome di Allan-Herndon-Dudley. Le cellule staminali ematopoietiche del paziente verranno isolate e ingegnerizzate geneticamente per l'espressione del gene che codifica per MCT8 e infine saranno reinserite nel paziente.

Questa terapia mira a correggere il difetto genetico che determina il mancato

trasporto dell'ormone tiroideo T3 nella barriera ematoencefalica, risolvendo così il ritardo psicomotorio associato alla patologia.

IMPORTO PROGETTO

FINANZIATO 2018: 35.000 €



RARE WORDS RUN

RARE WORDS RUN, letteralmente la corsa delle parole rare, quelle che Davide e coloro che sono affetti dalla Allan Herndon Dudley Syndrome (AHDS-MCT8) non riescono a dire, ma anche quelle di coloro che stanno sostenendo la nostra Associazione perché credono che “finché c'è speranza, c'è vita”. La speranza è infatti il messaggio della corsa delle parole rare.

Portabandiera della corsa, finalizzata a fare conoscere la Allan Herndon Dudley Syndrome (AHDS-MCT8) e a cosa può significare vivere una vita rara, è Luca Sala, un grande amico della Associazione Una Vita Rara.

A supporto di Luca Sala e della Rare words run una squadra composta da undici persone: Giorgio Boniotti (Presidente dell' associazione e papà di Davide), 8 tra bikers e drivers (Marco Carozza, Marinello Lorenzi, Mara Marchina, Silvia Crotti, Carlo Giussani, Maurizio Gauriglia, Manuel Scarpellini e Gigi Scarpellini) e Tiziana Morzenti (insegnante).

Luca e la squadra partono il 21 aprile 2018 da Monticelli Brusati e in nove tappe percorrono 700 km fino a raggiungere Roma il 30 aprile. E proprio a Roma un incontro che nutre la speranza di parole di vita, quello con Papa Francesco (www.vatican.va).

La straordinaria esperienza della RARE WORDS RUN si inserisce nel solco della continuità con il desiderio di dare voce e gambe ai bambini e ragazzi affetti dalla Allan Herndon Dudley Syndrome (AHDS): da marzo 2017 l'Associazione Una Vita Rara prende parte a una serie di manifestazioni podistiche soprattutto grazie ad atleti (dagli adulti ai bambini) che portano il pettorale dell'associazione e la foto di Davide.



SALUTO DEL SANTO PADRE FRANCESCO AI MEMBRI DELL'ASSOCIAZIONE "UNA VITA RARA"

Sala Clementina - Lunedì, 30 aprile 2018

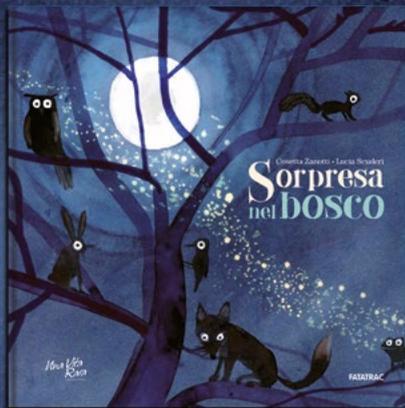
Cari amici, grazie di essere venuti! Grazie al Presidente, il papà di Davide, che ha presentato la vostra storia e anche questa iniziativa che vi ha portato qui a Roma nel segno della speranza. Sono sempre contento di incontrare le associazioni per la ricerca e la solidarietà sulle malattie rare. Certo, c'è il dolore per le sofferenze e le fatiche, ma sempre mi colpisce – ne resto ammirato – la volontà delle famiglie di mettersi insieme per affrontare questa realtà e fare qualcosa per migliorarla. Voi, Giorgio e Rosita, insieme con Davide, vostro figlio, avete sentito dentro di voi la spinta a fare qualcosa per lui e per le persone affette da una malattia rarissima, e per le loro famiglie. Il nome che avete dato all'associazione: «Una Vita Rara», dice molto, perché esprime la realtà di Davide, ma anche la vostra con lui, in modo positivo, non negativo. Il negativo c'è, lo sappiamo, è realtà quotidiana. Ma questo nome dice che voi sapete guardare il positivo: che ogni vita umana è unica, e che se la malattia è rara o rarissima, prima ancora è la vita ad esserlo. Questo sguardo positivo è un tipico "miracolo" dell'amore. È l'amore che fa questo: sa vedere il bene anche in una situazione negativa, sa custodire la piccola fiammella in mezzo a una notte buia. E l'amore fa un altro miracolo: aiuta a rimanere aperti agli altri, capaci di con-

dividere, di essere solidali anche quando si soffre una malattia o una condizione pesante, logorante nel quotidiano. Credo che da questo stesso atteggiamento, di cui ringrazio Dio, è nata anche la corsa di 700 chilometri, partita dieci giorni fa dalla vostra casa e arrivata oggi a Roma. Una corsa per la vita e per la speranza. Mi congratulo con tutti coloro che hanno dato vita a questa "Corsa delle Parole Rare" e con quanti hanno collaborato. Vi ringrazio ancora. Pregherò per voi e per la vostra associazione. E anche voi, per favore, pregate per me. Grazie.



Sorpresa nel bosco

Cosetta Zanotti • Lucia Scuderi • Ed. Fatatrac



Il cucciolo che gli orsi attendevano finalmente è arrivato! Ma c'è una sorpresa!

È l'inizio di una storia tenera come un abbraccio, che racconta come ogni vita sia unica e speciale e come l'amore e l'amicizia possano davvero cambiare il mondo e renderlo un posto per tutti.

Un progetto realizzato in collaborazione con l'associazione UNA VITA RARA AHDS-MCT8 ONLUS, scritto da Cosetta Zanotti, illustrato da Lucia Scuderi, edito da Fatatrac.



Per richieste: unavitarara@gmail.com

PROGETTO DI SENSIBILIZZAZIONE CULTURALE

"GIORNATE DELLA CONDIVISIONE: PICCOLI PASSI PER UN LUNGO CAMMINO" (9- 21 APRILE 2018)

A fare da apripista al messaggio della Rare Words Run la scuola primaria di Monticelli Brusati. Al fine di diffondere la conoscenza della sindrome di Allan-Herndon-Dudley di cui è affetto Davide e poter sensibilizzare i suoi compagni e tutti gli alunni in merito al tema delle malattie rare, la scuola primaria di Monticelli Brusati organizza le "Giornate della condivisione: piccoli passi per un lungo cammino".

LE PAROLE RARE DI PINNA E DEI SUOI AMICI (21-30 APRILE 2018)

Lungo il percorso della Rare Word Run altre tre scuole vengono coinvolte nel progetto di sensibilizzazione di Una Vita Rara (Scuola media di Pontenure, Scuola Paradiso di Marina di Carrara, Scuola primaria G. Puccini di Torre del Lago). L'incontro con questi 300 bambini ha come fulcro la lettura animata da parte di Tiziana Morzenti (un'amica dell'Associazione, insegnante ed attrice di teatro), di "Sorpresa nel bosco" e la proposta ai bambini di entrare nel mondo di Pinna, il protagonista del libro, e di immaginare un dialogo con lui. I singoli messaggi vengono poi raccolti in un unico cartellone, a ricordo

di questa esperienza e a sottolineatura della bellezza di prendere parte ad un mondo fatto di parole positive, delicate, rare.

Da maggio e dicembre 2018, grazie a LE PAROLE DI PINNA E DEI SUOI AMICI, incontriamo più di 1000 fra bambini e genitori.

Per le scuole e associazioni che fossero interessate potete contattarci alla mail: unavitarara@gmail.com



«Una vita rara»: fondi a Boston per la ricerca di una terapia

L'associazione aiuterà il ricercatore impegnato a studiare la sindrome di Allan-Herndon-Dudley



In piscina, Giorgio e Rosita con il loro Davide, «malato raro»

Monticelli

Gabriele Minelli

■ 95 mila euro per un progetto di ricerca in grado di stabilire una terapia efficace per la sindrome di Allan-Herndon-Dudley. È il nuovo impegno dell'associazione monticelli «Una vita rara AHDs-MCHB onlus», che ha destinato il ricavato di tutte le manifestazioni di quest'anno ad un progetto del professor Paolo Fiorini, medico e ricercatore alla Harvard Medical School di Boston.

Una ricerca che vuole donare speranza ai piccoli, affetti da un deficit nel trasporto degli ormoni tiroidei, e quindi dalla manifestazione della sindrome che produce la protena responsabile, appunto, del trasporto, la MCHB. Il progetto vuole agire sulle cellule ematopoietiche, che verranno isolate ed ingegnerizzate geneticamente, prima d'essere rimosse nel paziente - spiega il professor Fiorini - «Questa terapia mira a correggere quel difetto genetico che determina il mancato trasporto dell'ormone tiroideo, risolvendo così

ritardo psicomotorio associato alla patologia».

Le speranze. Questo studio potrebbe significare davvero un passo avanti decisivo per migliorare le condizioni di vita dei piccoli rari che, ad oggi, non possono contare su una terapia valida. «Speriamo di avere risposte soddisfacenti», commentano il presidente dell'associazione Giorgio Boniotti e la moglie Rosita, che hanno fondato l'associazione nel 2016 per dare voce e speranza ai loro figliolotto Davide, affetto da questa patologia, e agli altri piccoli malati - «Sarebbe solo un piccolo passo, un primo capitolo di un progetto di ricerca molto complesso, ma che ci darebbe tanta forza e speranza».

Il piccolo passo ha in realtà il carattere della straordinaria, vista in questa moltitudine di associazioni, fatta solo che anni fa in seguito ad la scoperta della patologia di cui è affetto Davide, oggi 15enne. Da allora Giorgio e Rosita (e i tanti amici) che hanno sposato la loro missione si muovono veloci, decise, per rendere concreta l'azione della onlus. Ed è proprio la corsa ad essere il fi rouge che lega le iniziative di «Una vita rara» con tanti piccoli e tanti non sposati la causa presentando le proprie piume. Su tutti l'ultrarunner Luca Sala, che ha guadagnato la corsa del paracadute alla Harvard

Giorgio Boniotti e la moglie Rosita hanno creato il sodalizio per aiutare il figlio Davide e altri pazienti

speranza con le belle parole di papa Francesco. Il lavoro di divulgazione che accompagna le manifestazioni di «Una vita rara» ha poi il carattere culturale dello spettacolo. È bastato da Cristina Zanotti (e illustrato da Lucia Scuderi) che racconta la storia di Davide («Una speranza nel bosco» pronto alla ristampa dopo che il 2016 copre sono andate esaurite in poche settimane. ■



I relatori. In tavola, da sinistra: Luca Sala, Giorgio Boniotti, Nanna Valli e Chiara Buzzza



Il volume. «Scrapa nel bosco» per i bimbi

Rare Words Run, la speranza corre da papa Francesco

Il maratona Luca Sala da Monticelli a Roma per sostenere la ricerca sulla malattia AhdS-Mch8

NEL DETTAGLIO

La gara:

La Rare Words Run partirà da Monticelli Brusati Sabazia, Luca Sala correrà 100 chilometri, fino a Roma, per sostenere la ricerca sulla Allan Herndon Dudley Syndrome e Siala conoscere. La corsa toccherà Portenarre, Boretto, Mantova di Carrara, San Miniato, Siena, Castiglione d'Urcia, Bolsona, Surin.

L'atlet.

Luca Sala, marzese di nascita e bergamasco d'adozione, dal 2009 si dedica alle lunghe distanze e alle ultra maratone.

L'Associazione.

Una vita rara AhdS - Mch8 onlus nasce per aiutare la ricerca e gli studi sulla Allan Herndon Dudley Syndrome nella speranza che un domani un bimbo a possa girare e vivere una vita migliore.

Che partirà sabato dalla scuola elementare di Monticelli Brusati (il Comune di Monticelli, per il quale ieri c'era il sindaco, Paolo Mianetti, tra i sostenitori dell'iniziativa) e in nove tappe, correndo da 700 chilometri, raggiungerà Roma il 30 aprile. E nella Città Eterna ci sarà un incontro che nutrirà la speranza di futuro di vita, quello con il papa Francesco.

La meta. Settecento chilometri, in cui Sala sarà sostenuto da supporter (tutti) alla partenza, mancati per sostenere la ricerca su questa patologia rara e per farla conoscere. «Proprio una gara, la Ultra Franciscana, ci ha fatto incontrare Luca. E da allora il suo supporto non emai mancato», ha raccontato Boniotti.

Il nome dell'iniziativa fa riferimento alle parole rare che tutti coloro che soffrono per questa patologia non riescono a dire. Ma più a quelle di chi sostiene l'Associazione perché convinto che finché ci è speranza c'è vita. A rafforzare il messaggio di speranza che la Rare Words Run vuole dare, ha ricordato la Buzzza, anche una proposta culturale per le scuole elementari - i percorsi con incontri con i cittadini scolastici lungo il percorso presaboboloso-curato da Cora Zanotti, illustrato da Lucia Scuderi e voluto dalla realtà.

«Una vita rara» è un'associazione che ogni vita è unica, rara e speciale. ■

Solidarietà

Paola Gregorio

■ La sport, è la corsa in particolare, sta il veicolo di un messaggio di speranza, di sostegno alla ricerca, per tutti coloro che devono convivere con una patologia rara, la sindrome di Allan Herndon Dudley. E per dare loro voce.

È il fi rouge della Rare Words Run, la corsa benefica organizzata dall'Associazione «Una vita rara AhdS - Mch8 onlus». A presiederla è Giorgio Boniotti, papà di Davide, un bimbo affetto dalla Allan Herndon Dudley Syndrome (la AhdS - Mch8) e che, insieme con il direttore del Giornale di Brescia, Nanna Valli, sono stati appunto boniotti affiancato da Chiara Buzzza, curatrice del progetto, e dall'ultra maratona Luca Sala.

L'EVENTO

15 DICEMBRE 2018 - AUDITORIUM SAN BARNABA (BS)





PROSSIMAMENTE...
"SORPRESA NEL BOSCO: L'INCREDIBILE STORIA DI UNA VITA"
IN REPLICA

PER SOSTENERE LA RICERCA SULLA AIDS-MCT8

PER OGNI TUA
OCCASIONE
SCEGLI
DI FARE
UN REGALO
SPECIALE...



SORPRESA NEL BOSCO
Il libro
DONAZIONE MINIMA € 14,90



SORPRESA NEL BOSCO
CONFEZIONE REGALO
Il libro con confezione regalo
e segnalibro
DONAZIONE MINIMA € 18,00



SORPRESA NEL BOSCO
BOMBONIERA SOLIDALE
Il libro con confezione regalo,
segnalibro, confetti e portaconfetti,
pergamena personalizzata
DONAZIONE MINIMA € 20,00



IL GIOCO DI PINNA
E DEGLI AMICI DEL BOSCO
Un memory speciale
con i Disegni del cuore
e di Sopresa del bosco
DONAZIONE MINIMA € 10,00



PERGAMENE SOLIDALI
Pergamene personalizzabili
fornite stese senza confezione
Quantità minima: 20 pezzi
DONAZIONE MINIMA
€3,00 CAD.

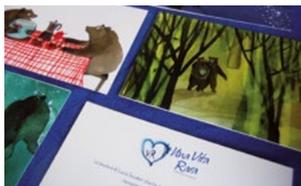
GRAZIE DI CUORE

Se si sogna da soli è solo un sogno, se si sogna insieme è la realtà che comincia

Proverbio africano

... A NATALE
SCRIVI I TUOI
MIGLIORI AUGURI
CON DEI BIGLIETTI
DAVVERO SPECIALI

BIGLIETTO E BUSTA
Confezione da 10
DONAZIONE MINIMA € 10,00



E ... OGNI ANNO
SCEGLI UN
CALENDARIO CHE
FA LA DIFFERENZA!
[formato a muro e da tavolo]

Calendario 2018
I disegni di cuore

Calendario 2019
Corrono le parole rare

Calendario 2020

.....
DONAZIONE MINIMA € 10,00



UNA VITA RARA AHDS - MCT8 ONLUS

Via Foina, 34
25040 Monticelli Brusati (Bs)
C.F. 98189630175
unavitarara@gmail.com
+39 329 0648896
www.unavitarara.it

 AHDS-MCT8 Una Vita Rara Onlus

 @una_vita_rara

 una_vita_rara



PER SOSTENERE LA NOSTRA ASSOCIAZIONE

CREDITO COOPERATIVO DI BRESCIA
Filiale di Monticelli Brusati (BS)
IBAN IT83W0869255490030000001902
SWIFT CCRIT2THOO

AIUTACI CON IL TUO 5X1000

Una firma non costa nulla...
per noi è un gesto
che può fare la differenza

Sostegno del volontariato delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale,
delle associazioni di promozione sociale e delle associazioni ricostituite
che operano nei settori di cui all'art. 10, c. 1, lett a), del D.Lgs. n. 460 del 1997

FIRMA

Nome Cognome

Codice fiscale del
beneficiario (eventuale)

9 | 8 | 1 | 8 | 9 | 6 | 3 | 0 | 1 | 7 | 5 |