

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



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.



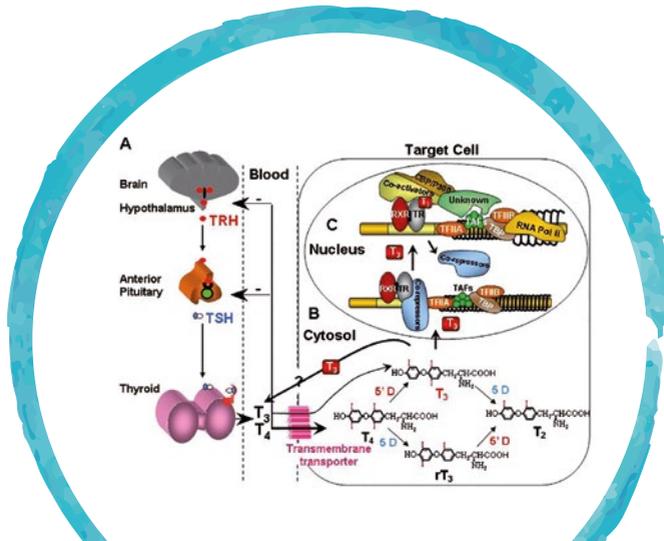
COS'È L'AHDS MCT8

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 deputata al trasporto dell'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 14 pazienti in Italia e 300 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 il nascituro manifesti la malattia mentre se nasce una figlia femmina vi sono 50 probabilità su 100 che a sua volta sia portatrice della malattia.



PROGETTI DI RICERCA 2020-2021

Nel corso del 2020 estremamente difficile a causa del Covid-19, ancora una volta abbiamo sperimentato sulla nostra pelle un senso di impotente fragilità amplificata dalla rarità della malattia e nel contempo siamo diventati ancora più consapevoli dell'urgenza di sostenere la ricerca per trovare dei percorsi di cura volti a migliorare le condizioni di vita dei nostri ragazzi. Dopo cinque anni dalla scoperta della malattia, proprio nel tempo del Covid-19, siamo nelle condizioni di poter dare "una spinta importante" alla ricerca scientifica sulla Allan Herndon Dudley Syndrome

(AHDS) o deficit del trasporto degli ormoni tiroidei (MCT8).

Per questo motivo abbiamo partecipato al **progetto "Seed Grant" di Telethon** con la certezza che le ricerche sulla Allan Herndon Dudley Syndrome (AHDS) seguiranno gli standard richiesti dalla comunità scientifica internazionale e che i risultati raggiunti saranno validati da un comitato internazionale di ricercatori. Nell'ambito di questa collaborazione la nostra associazione è stata ospite Venerdì 18 Dicembre 2020 alla Maratona Telethon su Rai 2.



Qui il video
della nostra
partecipazione
alla Maratona
Telethon



IL METABOLISMO MITOCONDRIALE COME NUOVO TARGET PER PROMUOVERE IL COMPLETO SVILUPPO NEURONALE IN UN MODELLO IN VITRO DI AHDS

Dott.ssa ILARIA DECIMO - Università di Verona

La sindrome di Allan-Herndon-Dudley (AHDS) è causata da mutazioni del gene SLC16A2, che fornisce istruzioni per la produzione di una proteina, detta MCT8, che ha un ruolo chiave nello sviluppo del sistema nervoso. MCT8 trasporta un ormone tiroideo, chiamato triiodotironina o T3, all'interno dei neuroni. T3 serve per il normale sviluppo del cervello e regola le reazioni chimiche che producono energia (metabolismo), agendo sui mitocondri, le centrali elettriche delle cellule.

Il normale sviluppo del cervello richiede necessariamente mitocondri funzionanti. La nostra ipotesi è che in assenza di T3, i mitocondri non possano funzionare correttamente, producendo meno energia ed inficiando lo sviluppo neuronale. **Vogliamo studiare "lo stato di salute" dei mitocondri nella AHDS;** per fare ciò, genereremo un modello 3D di cervello in provetta, chiamato organoide. Ciò ci consentirà di studiare la generazione delle connessioni neuronali e la funzione dei mitocondri negli organoidi cresciuti in provetta senza T3, come avviene nell'AHDS. Estrarremo e analizzeremo anche piccole molecole che regolano il metabolismo neuronale, chiamate miRNA. Infine, sfrutteremo nuovi approcci terapeutici mirati a migliorare la funzione mitocondriale, usando un farmaco chiamato nicotinamide riboside,

che è già noto per i suoi effetti benefici sui mitocondri, e molecole che possono modulare i miRNA e quindi la funzione neuronale. I nostri risultati faranno luce sul ruolo dei mitocondri nell'AHDS e apriranno nuove prospettive terapeutiche.

IMPORTO FINANZIATO: 48.300 €



NUOVO USO DEI CORRETTORI DEL CFTR NELLA SINDROME DI ALLAN HERNDON DUDLEY

Dott.ssa Dorianna Sandonà - Università di Padova

Nonostante le differenze dal punto di vista clinico e genetico, alcune mutazioni causa di AHDS condividono lo stesso meccanismo molecolare responsabile della perdita funzionale della proteina mutata con altre patologie quali la fibrosi cistica (CF), le sarcoglicanopatie e la malattia di Brody (BD). Ricerche precedenti hanno mostrato in maniera robusta che i correttori del CFTR, farmaci nati per trattare la CF, siano efficaci anche per il trattamento di sarcoglicanopatie, BD e altre malattie con meccanismo molecolare simile. Su questa base, **il progetto avrà lo scopo di valutare l'efficacia di alcuni correttori del CFTR nel ripristino della funzione di mutanti di MCT8**

che mantengono una attività residua. Dopo un primo screening su cellule modello, valuteremo l'efficacia dei correttori più promettenti in cellule umane patologiche, cioè derivate da cellule staminali pluripotenti inducibili (iPSCs) riprogrammate a partire da cellule del sangue donate da pazienti affetti da questa sindrome. Anche se non tutte le mutazioni di MCT8 sono state ancora valutate per la capacità funzionale residua, dai dati in letteratura stimiamo che più di un quarto dei pazienti AHDS potrebbe beneficiare di questa strategia farmacologica.

IMPORTO FINANZIATO: 49.980 €

PROGETTI FINANZIATI 2016-2021

ANNO	PROGETTO	IMPORTO
2017	Leucoencefalopatie ereditarie ad esordio in età pediatrica: dalla diagnosi alla terapia	15.000 €
2018	Cellule staminali ematopoietiche geneticamente ingegnerizzate per la cura della sindrome di Allan-Herndon-Dudley	35.000 €
2020	Centro Diagnosi e Cura delle Leucodistrofie e Leucoencefalopatie Genetiche	5.000 €
2020	Emergenza Covid-19 aiutiAMObrescia	8.000 €
2020	Emergenza Covid-19 - PROMONTICELLI	500 €
2020	Il metabolismo mitocondriale come nuovo target per promuovere il completo sviluppo neuronale in un modello in vitro di AHDS	48.300 €
2020	Nuovo uso dei correttori del CFTR nella sindrome di Allan Herndon Dudley	49.980 €

161.780 €

“

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**.



Denis 11 anni



Gabriele 3 anni



Giulio 4 anni



Marco 28 anni



Manuel 12 anni



Davide 18 anni



Marco 11 anni



Lorenzo 19 anni



Mattia 3 anni



Federico 3 anni



Mirco 32 anni



Alan 10 anni



Adrian 10 anni

**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.**



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).



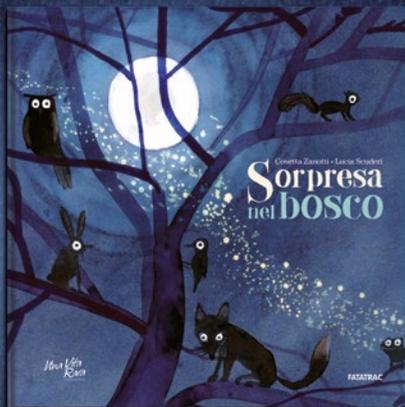
La straordinaria esperienza della RARE WORDS RUN si inserisce nel solco della continuità con il desiderio di dare voce e gambe ai bambini e ragazzi affetti dalla Allan Herndon Dudley Syndrome (AHDS): da marzo 2017 l'Associazione Una Vita Rara prende parte a una serie di manifestazioni podistiche soprattutto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



LIBRO

Sorpresa nel bosco

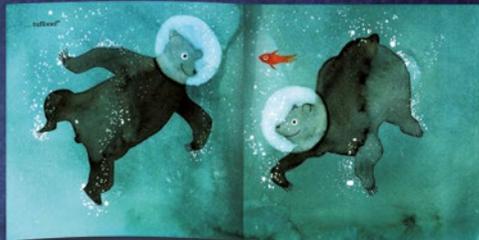
Cosetta Zanotti • Lucia Scuderi • Ed. Fatatrac



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 i vostri acquisti:
unavitarara@gmail.com

EVENTO

15 DICEMBRE 2018 - AUDITORIUM SAN BARNABA (BS)



PROSSIMAMENTE IN REPLICA

LE PAROLE RARE DI PINNA E DEI SUOI AMICI

Al fine di promuovere la conoscenza della sindrome ADHS-MCT8 e sensibilizzare adulti e bambini intorno al tema della diversità, della non parola, del prendersi cura, dal 2018 l'associazione Una Vita Rara ha dato realizzato una proposta a misura di bambino.

PROPOSTA PER I BAMBINI

La proposta ha come fulcro la lettura animata del libro "Sorpresa nel Bosco" e il conseguente invito ai bambini di entrare nel mondo di Pinna, il protagonista del libro, e di immaginare un dialogo speciale con lui. I singoli messaggi vengono poi raccolti in un unico cartellone, a ricordo dell'incontro e a sottolineatura della **bellezza di prendere parte a un mondo fatto di parole positive, delicate, rare.**

Da maggio 2018, la proposta LE PAROLE di PINNA E DEI SUOI AMICI è stata accolta da 1500 bambini.

Covid19 permettendo, la proposta continua. Per le scuole e le associazioni interessate scrivere alla mail: unavitarara@gmail.com



PER SOSTENERE LA RICERCA

Per ogni occasione
Battesimo, Comunione, Cresima, Matrimonio, Compleanno, Regali di Natale

Visita il nostro e-shop



LETTERE SPECIALI

Per testimoniare ai tuoi amici la scelta di sostenere la nostra associazione abbiamo pensato alla LETTERA DEL CUORE e alla PERGAMENA SOLIDALE.

 una-vita-rara-shop.myshopify.com

Da inviare per mail



Santo Battesimo

09 gennaio 2021

Mattia



Carli Amici

In questo giorno speciale abbiamo deciso di sostenere i progetti di ricerca dell'associazione

UNA VITA RARA AHDS-MCTB ONLUS

Il simbolo dell'associazione è un cuore: rappresenta l'infinito amore che tutti i bambini e ragazzi malati di AHDS-MCTB 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 vite di questi bambini e ragazzi e dei loro genitori.

Confidiamo che questa nostra scelta Vi abbia sorpreso e reso lieti per aver preso parte a un gesto di solidarietà volto a sostenere la ricerca scientifica nella speranza di poter migliorare le condizioni di salute di bambini e ragazzi affetti da AHDS-MTGB.

Grazie di cuore da parte nostra e delle famiglie di Davide, Denis, Marco, Lorenzo, Manuel, Mirco, Sandro, Federico, Giulio, Adrian, Alan, Mattia, Gabriele, Marco e di tutti gli altri 200 bambini e ragazzi nel mondo.



UNA VITA RARA AHDS-MCTB ONLUS

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

Da
abbinare
alle Bomboniere Solidali

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 CCRTIT2THOO

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 riconosciute
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 |



ASSOCIAZIONI
IN RETE

FONDAZIONE TELETHON