



Stimolazione farmacologica del metabolismo mitocondriale come approccio terapeutico in un modello murino di sindrome di Allan-Herndon-Dudley – progetto in memoria di Manuel.

- **Durata : 1 anno**
- **Importo : 49.980€**

La sindrome di Allan-Herndon-Dudley (AHDS) è una malattia del neurosviluppo e causa grave disabilità intellettiva e problemi motori già pochi mesi dopo la nascita. La malattia è dovuta a mutazioni nel gene SLC16A2, che fornisce le istruzioni per produrre la proteina MCT8, responsabile del trasporto dell'ormone tiroideo triiodotironina (T3) nel cervello. Questo ormone regola la produzione di energia nelle cellule del cervello attivando importanti reazioni chimiche che avvengono principalmente in piccole strutture cellulari chiamate mitocondri. Il gruppo di ricerca ha generato modelli di cervello in provetta, chiamati organoidi, e ha osservato che, senza l'ormone T3, il loro funzionamento è alterato e i neuroni non si sviluppano correttamente. Tuttavia, è stato visto che gli organoidi senza l'ormone T3 che vengono sottoposti al trattamento farmacologico con un farmaco chiamato Nicotinamide Riboside (NR) mostrano un miglioramento della funzionalità mitocondriale e del metabolismo cellulare. L'obiettivo di questo studio è testare e validare l'efficacia di NR come possibile nuovo approccio terapeutico per l'AHDS in un modello animale della malattia.

Il progetto è dedicato alla memoria di Manuel, da sempre vicino all'Associazione di pazienti Una vita rara- AHDS MCT8 e che ci ha lasciati a Dicembre 2024.



Ricercatore/Coordinatore

[Emanuela Bottani](#)

Istituto ospitante

Università di Verona

**PER SOSTENERE
LA NOSTRA ASSOCIAZIONE**



CREDITO COOPERATIVO DI BRESCIA
Filiale di Monticelli Brusati (BS)
IBAN IT83W0869255490030000001902
SWIFT CCRTIT2THOO

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

