



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



Anagrafica Ente

Codice Fiscale 98189630175
Denominazione UNA VITA RARA AHDS - MCT8
Link Rendiconto <https://www.unavitarara.it/it/progetti-finanziati/>
Data Ultimo Aggiornamento 01-03-2025
Link Rendiconto

Presentazione Ente LA NOSTRA ASSOCIAZIONE UNA VITA RARA AHDS-MCT8 ONLUS HA LO SCOPO DI SOSTENERE LA RICERCA SCIENTIFICA PER 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.

AHDS È UNA MALATTIA AD EREDITARIETÀ X-LINKED RECESSIVA CHE COLPISCE QUINDI SOLO I SOGGETTI MASCHILI. CON UNA STIMA DI 14 PAZIENTI IN ITALIA E 200 NEL MONDO LA SUA PREVALENZA È INFERIORE AD 1 CASO /1.000.000 DI PERSONE. IN LINEA GENERALE I FIGLI MASCHI DI MADRI PORTATRICI DI MUTAZIONE SU SLC16A2 HANNO UN RISCHIO DEL 50% DI ESSERE AFFETTI, MENTRE LE FEMMINE HANNO IL 50% DI PROBABILITÀ DI ESSERE A LORO VOLTA PORTATRICI DELLA MUTAZIONE LA DIAGNOSI PRENATALE DI UN MASCHIO CON AHDS È POSSIBILE SE È NOTA LA MUTAZIONE PRESENTE NELLA MADRE. NON ESISTE AL MOMENTO UNA CURA, IL TRATTAMENTO DISPONIBILE È SOLO SINTOMATICO E DI SUPPORTO.

Sede Legale

Provincia	BRESCIA	Comune	MONTICELLI BRUSATI
Indirizzo	VIA FOINA 34	CAP	25040
Telefono1	3290648896	Email1	UNAVITARARA@GMAIL.COM
Telefono2		Email2	
Telefono3		Email3	
Pec	GIORGIOBONIOTTI@PEC.IT		

Sede Operativa Principale

Sede Operativa coincide con la sede legale

Dati Legale Rappresentante

Codice Fiscale	*****		
Data di Nascita	*****	Sesso	*****
Nome	GIORGIO	Cognome	BONIOTTI
Cittadinanza	*****	Stato di Nascita	*****
Comune	*****	Città	*****

Domicilio Elettivo

Provincia	*****	Comune	*****
Indirizzo	*****	CAP	*****
Telefono1	*****	Telefono2	*****
Telefono3	*****	Email	*****
Pec	*****		

Rendiconto Delle Spese

Anno Esercizio	2023	Importo Percepito	€23.986,5	Data Percezione	27-12-2024
----------------	------	-------------------	-----------	-----------------	------------

Spese Da Rendicontare

Tipo Spesa	Erogazioni ad enti terzi	Importo	€23.986,5
Relazione Illustrativa	<p>In collaborazione con Telethon nell'ambito dei progetti SEED Grant abbiamo finanziato il seguente progetto di Ricerca :</p> <p>Stimolazione farmacologica del metabolismo mitocondriale come approccio terapeutico in un modello murino di sindrome di Allan-Herndon-Dudley – progetto in memoria di Manuel.</p> <p>•Durata : 1 anno •Importo : 49.980€</p> <p>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.</p> <p>Il progetto è dedicato alla memoria di Manuel, da sempre vicino all'Associazioni di pazienti Una vita rara- AHDS MCT8 e che ci ha lasciati a Dicembre 2024.</p>		
	<p>Ricercatore/Coordinatore Emanuela Bottani Istituto ospitante Università di Verona</p>		

Accantonamento

Niente da Accantonare

Restituzione Spontanea

Niente da Restituire

Allegati

File allegato	Bonifico Bottani.pdf
---------------	----------------------

Dichiarazioni

Il rappresentante legale, con la sottoscrizione del presente rendiconto:

Dichiara che le spese inserite non siano già state imputate ad altri contributi pubblici o privati (c.d. divieto di doppio finanziamento a valere sulla stessa spesa), se non per la parte residua.

Attesta l'autenticità delle informazioni contenute nel presente documento e la loro integrale rispondenza con quanto riportato nelle scritture contabili dell'organizzazione, consapevole che, ai sensi degli articoli 47 e 76 del d.P.R. n. 445/2000, chiunque rilasci dichiarazioni mendaci, formi atti falsi ovvero ne faccia uso è punito ai sensi del codice penale e dalle leggi speciali in materia.

Dichiara di aver letto e compreso l'informativa sulla privacy

Totale

Totale	€23.986,5
--------	-----------

Dati Invio

Identificativo	RND341948740169092670		
Data Invio	01-03-2025	Stato	Inviato