

Je me présente

Salut, je suis Martin Orio, j'ai 2 ans et j'habite à Mandello Del Lario, dans la province de Lecco.

Quand j'avais 6 mois, j'ai fait une opération au cœur et maintenant ça va bien, j'ai hâte de commencer la garderie ! J'ai décidé de créer avec mes parents Ombretta et Davide cette association, parce que je veux chercher à améliorer, grâce à la recherche scientifique, ma vie et celle des autres personnes avec le syndrome de Down.

Je suis certain que chercher à améliorer les problèmes du syndrome de Down ne veut pas dire ne pas s'accepter. En effet le désir à s'améliorer est un objectif, que chaque être humain devrait avoir pour mieux exprimer ses potentialités.

Je sais que ça va être un voyage merveilleux, mais aussi difficile, parce que la recherche scientifique a besoin de temps, qui n'est pas court, mais qui va se réduire si aidé. Quelque fois je me demande : « Est-ce que je pourrais l'utiliser ? », mais ensuite je dis « ça n'a pas d'importance, parce que je vais être heureux et fier quand même, si je sais que d'autres enfants avec le syndrome de Down vont avoir une vie plus simple ».

Enfin pendant ce voyage j'espère rencontrer beaucoup d'amis, avec lesquels partager des expériences, des émotions et le succès.

La vie est merveilleuse et il convient de la vivre pleinement. Je vous embrasse et je compte sur votre aide !! Inscrivez-vous à l'association et on sera de plus en plus forts. Merci.

Martin



COMMENT VOUS POUVEZ NOUS AIDER

Pour nous aider, vous pouvez faire une donation à travers:

- **L'inscription à l'Association**, en payant 25 euro chaque année
- **Virement bancaire**
IBAN: IT48I0569651490000028694X71
Banca Popolare di Sondrio
Bénéficiaire: Vola con Martin oltre il 21
Motif du versement: versement bénévole
- **Virement postal**
IBAN: IT27Y0760110900001042211159
Bénéficiaire: Vola con Martin oltre il 21
Motif du versement: versement bénévole
- **Compte courant postal** n. 1042211159
Bénéficiaire: Vola con Martin oltre il 21
Motif du versement : versement bénévole
- Notre site web www.volaconmartinoltreil21.it, section donations
- **5x1000** l'association « Vole avec Martin au-delà du 21 » (Vola con Martin oltre il 21), numéro fiscal 92077220132



VOLE AVEC MARTIN AÜ-DELÀ DU 21



*« Les rêves ne se réalisent pas toujours
Mais non parce qu'ils sont trop grands ou impossibles
Parce que nous arrêtons d'y croire »*

(Martin Luther King)

Association Vola con Martin oltre il 21
Via San Giovanni Bosco 9/A, Mandello del Lario (LC)
Tel. 0341733382 – Fax 0341733382
info@volaconmartinoltreil21.it
www.volaconmartinoltreil21.it

BUT DE L'ASSOCIATION

L'immense amour pour notre fils Martin atteint du syndrome de Down nous a motivé à créer en 2018 l'association « Vole avec Martin au-delà du 21 » (Vola con Martin oltre il 21). Cette volonté naît aussi de la conviction que la recherche scientifique peut être décisive à identifier des traitements innovants, par exemple pour réduire ou éliminer le déficit de l'intellect, qui est toujours présent. En outre il existe d'autres recherches en cours pour trouver des solutions aux autres déficits du syndrome de Down. Le but final de ces recherches est favoriser plus d'autonomie et une meilleure qualité de la vie.

Les objectifs de l'association sont:

- La diffusion de la recherche scientifique entre les familles à travers des rencontres avec des experts
- Motiver les experts en créant des nouveaux projets et en promouvant ceux qui existent déjà
- Soutenir économiquement les projets pour une réalisation plus rapide et concrète.



Les pédiatres référents de l'étude : Prof. Guido Cocchi et Chiara Locatelli (Polyclinique Sant'Orsola-Malpighi, Bologna)

Projet génome 21:

Une route vers la découverte d'un traitement pour le déficit de l'intellect dans le syndrome de Down

Die Forschung ist von Prof. Pierluigi Strippoli und Lorenza Vitale, Biologie Lehrer an der Universität Bologna, geführt und orientiert sich an den wissenschaftlichen Ideen Prof. Jérôme Lejeunes (1926-1994), der zeigte, dass das Down-Syndrom wegen der Anwesenheit einer dritten Kopie des 21 Chromosoms existiert (normalerweise gibt es zwei Kopien). Das Ziel der Forschung ist eine Behandlung wegen der immer anwesenden geistigen Behinderung des Down-Syndroms.

La première recherche scientifique que l'association veut soutenir est celle du Prof. Pierluigi Strippoli et de son équipe de juin 2018 au 31 décembre 2020.



L'équipe de recherche expérimentale:
de gauche,
Lorenza Vitale,
Allison Piovesan,
Pierluigi Strippoli,
Maria Caracausi,
Maria Chiara Pelleri

Département DIMES
Université de Bologna



Jusqu'à aujourd'hui:

- On a identifié une « région critique » pour le syndrome de Down dans le chromosome 21, un petit segment long moins d'un millième du chromosome, qui n'a aucun gène connu.

Cette région est toujours présente en trois copies chez les enfants avec une trisomie complète.

Les enfants avec une « trisomie partielle » ont seulement une partie du chromosome 21 : ils auront le syndrome de Down s'il y a la région critique, dans le cas contraire non.

- On a trouvé à travers des techniques de métabolomique un profil métabolique des urines et du sang chez les enfants atteint par le syndrome de Down, qui est indépendant de l'âge, du sexe et de l'état de jeunes (patients de l'ambulatorio de néonatalogie de l'hôpital Sant'Orsola de Bologna – Prof. Guido Cocchi et Chiara Locatelli).

Ces résultats sont liés aux idées du Prof. Lejeune, c'est-à-dire que dans la trisomie 21 il y a une altération du métabolisme qui cause une accumulation des substances qui intoxiquent les cellules, comme les neurones, en causant le déficit de l'intellect.

Dès aujourd'hui:

- Les chercheurs veulent éliminer, dans les cellules avec trisomie 21, la « région critique » et voir comment le métabolisme change, pour associer ces altérations aux gènes spécifiques du syndrome de Down, qui peuvent devenir cibles des traitements innovants.

- Les chercheurs veulent également trouver les gènes dans la « région critique » du chromosome 21, qui causent le syndrome de Down et surtout ceux qui sont responsables du déficit de l'intellect.

Leur recherche a lieu dans le Département DIMES de l'Université de Bologna et elle est financée à 90% par donation..

Vole avec Martin au-delà du 21

Organisation de Volontariat onlus, inscrite au Registre générale régionale du volontariat.
Section provinciale de Lecco. Numéro d'inscription 173.
Numéro Act Inscription 256 du 16.04.2018