

Me presento

Hola, mi nombre es Martin Orio, tengo 2 años y vivo en Mandello Del Lario en la provincia de Lecco.

Cuando tenía 6 meses hice una pequeña cirugía de corazón y ahora estoy bien, ¡no puedo esperar para comenzar el jardín de niños! Decidí fundar esta asociación junto con mis padres Ombretta y Davide, porque quiero intentar mejorar mi vida gracias a la investigación científica y la de personas como yo que padecen el síndrome de Down.

Estoy convencido de que tratar de mejorar los problemas que causan el síndrome de Down no significa no aceptar. De hecho, el deseo de mejorar es un objetivo saludable que todo ser humano debe perseguir para poder expresar plenamente su potencial.

Estoy seguro de que será un viaje maravilloso pero también difícil porque la investigación científica necesita su tiempo, ciertamente no es corto, pero si se le apoya, estos tiempos se reducirán mucho. De vez en cuando me pregunto: "¿Me puedo beneficiar?" ¿Sabes qué respuesta me doy? "Eso no importa porque saber que otros niños tendrán una vida más simple todavía me hará feliz y orgulloso".

Finalmente, espero que en este largo viaje encuentre muchos amigos con quienes compartir muchas experiencias, emociones y éxitos.

La vida es maravillosa y siempre vale la pena vivirla por completo. Los abrazo a todos y cuento con su ayuda !!!!!!! Únete a la asociación para que seamos más fuertes. Gracias.

Martin



COMO PUEDES AYUDARNOS

Para ayudarnos puedes realizar una donación:

- **Suscribiendote a la Asociación** Despositando una cuota anual de 25.00 euro
- **Transferencia Bancaria**
IBAN: IT48I0569651490000028694X71
Banca Popolare di Sondrio
A nombre de: Vola con Martin oltre il 21
Causal: Erogazione Liberale
- **Transferencia Postale**
IBAN: IT27Y0760110900001042211159
A nombre de: Vola con Martin oltre il 21
Causal: Erogazione Liberale
- **Conto Corrente Postale** n. 1042211159
A nombre de : Vola con Martin oltre il 21
Causal: Erogazione Liberale
- Visitanos en www.volaconmartinoltreil21.it en la sección donativos.
- Con la declaración de impuestos puedes asignar tu **5x1000** a la asociación Vola con Martin oltre il 21 indicando el siguiente código fiscal:
CF 92077220132



VUELA CON MARTIN MÁS ALLÁ DE 21



*“Los sueños no siempre se realizan.
Pero no porque son muy grandes o imposibles.
Porque dejamos de creerlos”*

(Martin Luther King)

Asociación Vola con Martin oltre il 21
Via San Giovanni Bosco 9/A, Mandello del Lario (LC)
Tel. 0341 733382 - Fax 0341 733382
Info@volaconmartinoltreil21.it
www.volaconmartinoltreil21.it

EL PROPOSITO DE LA ASOCIACION

El grande amor por nuestro hijo Martin el cual tiene el síndrome de Down, Nos alento como padres a fundar en el 2018 la asociación "Vola con Martin oltre il 21". Esto también se deriva de la creencia de que la investigación científica puede hacer un cambio decisivo en la identificación de nuevas curas, como por ejemplo aquellos que miran a la reducción o en la mejor hipótesis a eliminar el déficit intelectual que se presenta. Además, hay otras investigaciones en curso que buscan encontrar soluciones a los otros déficits que se presentan en las personas con este síndrome. El objetivo final de estas investigaciones es promover una mayor autonomía, con una mejora notable en la calidad de vida.

Los objetivos de la asociación son:

- La difusión de la investigación científica entre familias proponiendo momentos de encuentro con los profesionales de la salud para un fructífero intercambio de experiencias.
- Motivar a los profesionales de la salud a crear nuevos proyectos y promover los existentes.
- Apoyar económicamente los proyectos de investigación para una realización más rápida y concreta.



Los pediatras de referencia clínica del estudio:
Prof. Guido Cocchi e Dott.ssa Chiara Locatelli
(Policlinico Sant'Orsola-Malpighi, Bologna)

Proyecto Genoma 21:

Un camino para descubrir una cura para la discapacidad intelectual en el síndrome de Down

La investigación, dirigida por el Prof. Pierluigi Strippoli y la Dra. Lorenza Vitale, profesora de Biología Aplicada en la Universidad de Bologna, está inspirada en el pensamiento científico del Prof. Jérôme Lejeune (1926-1994), quien demostró que la causa de El síndrome de Down se debe a la presencia de una tercera copia del cromosoma 21 (en lugar de los dos normales). La investigación tiene como objetivo identificar una cura para la discapacidad intelectual siempre presente en este

La primera investigación científica que la asociación pretende apoyar es la del profesor Pierluigi Strippoli y su grupo a partir de junio del 2018 hasta el 31 de diciembre del 2020.



El grupo de investigación experimental:
De izquierda,
Lorenza Vitale,
Allison Piovesan,
Pierluigi Strippoli,
Maria Caracausi
Maria Chiara Pelleri

DIPARTIMENTO DIMES
Università di Bologna



Hasta hoy:

- Han Identificado una "región crítica" para el síndrome de Down en el cromosoma 21, un pequeño segmento que abarca menos de una milésima parte del cromosoma y que no contiene genes conocidos. Esta región siempre está presente en tres copias en niños con trisomía completa. Los niños con "trisomía parcial" tienen solo una parte del cromosoma 21 adicional: mostrarán el síndrome si la región crítica está presente, mientras que esto no sucederá si en esta tercera copia incompleta del cromosoma esta región está ausente.

- Con la técnica metabolómica se ha identificado un perfil metabólico de la orina y la sangre de niños con síndrome de Down, independientemente de su edad, sexo y estado de ayuno (pacientes pertenecientes a la clínica de Neonatología especializada del Hospital Sant'Orsola de Bologna - Prof. Guido Cocchi y Dott.ssa Chiara Locatelli). Estos resultados concuerdan con lo que siempre ha sostenido el Prof. Lejeune, a saber, que en la trisomía 21 hay una alteración del metabolismo que causa una acumulación de sustancias que van a intoxicar células como las neuronas, causando así discapacidad intelectual.

A partir de hoy:

- Los investigadores quieren eliminar en las células con trisomía 21 en cultivo la "región crítica" y ver cómo cambia el metabolismo, asociar estas alteraciones con ciertos genes específicos del síndrome de Down que pueden convertirse en objetivos de terapias innovadoras

- También quieren identificar genes en la "región crítica" del cromosoma 21 que desencadenan el síndrome de Down, especialmente los responsables de la discapacidad intelectual.

Su investigación se lleva a cabo en el Departamento DIMES de la Universidad de Bologna y está financiada en un 90% por donaciones.
[Http://www.dimes.unibo.it/it/ricerca/biologia/genoma21](http://www.dimes.unibo.it/it/ricerca/biologia/genoma21)

Vuela con Martin más allá del 21

Organización de voluntariado onlus, inscrita en el registro general regional del voluntariado. Sección provincial de Lecco. Número inscripción 173. Número acto inscripción 256 del 16.04.2018