



基礎知識 (2012年9月時点)

ミッション: ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群と、老化に伴う疾患の
診療法と治療法を見つける。

数値でみるPRF:

- ✧ プロジェリアの子どもの人数: 96人 (35カ国)
- ✧ PRFがスポンサーする臨床試験数: 3
- ✧ 助成基金: 43機関 350万ドル以上
- ✧ PRFの細胞株&組織バンク: 184
- ✧ PRF医療研究用データベース登録数: 117
- ✧ プロジェリアの国際サイエンスワークショップ数: 7
- ✧ PRFのプログラム、治療関連書物が翻訳された言語数: 20
- ✧ プロジェリア遺伝子の発見後の科学誌の増加率: 1,500%

収入額の合計

1999-2012年6月現在: **12,662,111** ドル

PRFの年間支出の85%は、この研究機関のプログラムとサービスに使われています。

皆様のサポートにより、プロジェリアの原因遺伝子の特定や臨床試験、また他にも非常に多くの成果を挙げることができました。これからもたくさんの方々の支えにより、この子供たちのために時間との戦いに勝ち、治療法を見つけたいと思っています。プロジェリアの解明によって、全ての人に関わりのある心臓病や老化の研究の発展につながることも願っています。

プロジェリアとは?

プロジェリアは、ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群(HGPS)の名で知られている非常に珍しい病気です。遺伝子の変異によって、子供の老化を早め死をもたらします。プロジェリアの子供たちは、通常のお年寄りと同じ心臓病(動脈硬化)で亡くなります。しかしその発症年齢は通常の60-70歳ではなく、10歳前後です。興味深いことに、子供たちの身体は驚くほどの変化を見せるのに関わらず、知能には全く影響はありません。皆とても賢く、勇敢で、いきいきとしています。

PRFとは?

プロジェリア研究機関(PRF)は1999年にプロジェリアの子供を持つ両親、レズリー・ゴードン医師とスコット・バーンズ医師、プロジェリアの医療研究の必要性を感じていた患者、家族、友人らによって設立されました。以来、PRFはプロジェリアの原因遺伝子の発見や史上初のプロジェリアの薬剤臨床試験を推進してきました。PRFはプロジェリア患者と研究者のためのプログラムやサービスも充実させています。今日、PRFはプロジェリアの治療と解明のために活動しているたった一つの非営利団体です。PRFは研究の創案から、原因遺伝子の特定、治療薬の臨床試験まで13年で成し遂げたことで、効果的な橋渡し研究をした主な機関として認められました。

PRFのプログラム&サービス

- ✧ **史上初のプロジェリア臨床試験と治療:** PRFの臨床試験の治療は、症状の改善だけでなく、プロジェリアの子どもたちがより長く生られるようになることを期待されています。2012年、**ファーネシル阻害剤(F TI)**が史上初のプロジェリアの治療薬として発見されたことで、治癒に向けた歴史的な一歩を踏んだのです。PRFはもう2つの有望な薬についても研究を進めており、現在はF TIを含めた3つの薬を併用した臨床試験を行っています。PRFの治験では、24カ国からきた47人の子どもたちの協力を得ています。
- ✧ **国際プロジェリア登録**は、プロジェリアの患者さまとご家族に向けた情報を中心に集めることで、新たな役に立つ情報が迅速に行き渡るようにしています。

- ❖ **細胞株&組織バンク:** PRF のバンクはプロジェリア患者とその家族にサンプルを提供していただき、プロジェリアやその他の老化に伴う病気に関する研究に使っています。PRF は世界中のプロジェリア患者(2 か月~17 歳まで)から集めた 113 の細胞株とその両親や兄弟から得た 71 の細胞株(9 つの iPS 細胞を含む)を保有しています。
- ❖ **医療研究データベース:** データベース は世界各地に住むプロジェリア患者の両親のために、プロジェリアに関する情報を集めたものです。このデータは、私たちがプロジェリアをより深く理解できる情報や治療法として薦められるものなどを厳選しています。これらの情報は、2010 年にプロジェリアの子どもたちの生活の質を向上することを目的として作った PRF のプロジェリア用ヘルスケアアンドブックを作成する際にも利用されています。このハンドブックは英語、スペイン語、ポルトガル語に訳されています。
- ❖ **診断テスト:** このプログラムは 2003 年に原因遺伝子が特定されてから開発されたものです。このテストによって子どもやその家族、医師らが確実な診断結果を得られるようになり、子どもたちの生活の質を向上にもつなげる早期発見・早期治療も可能になりました。
- ❖ **プロジェリア・サイエンスワークショップ:** PRF は 7 つの学会を構成しており、世界中の研究者、医師らがお互いの専門分野や最先端の情報を持ちよることで、この病気に立ち向かうための育成に役立っています。
- ❖ **研究奨学金:** PRF は医療研究委員会の査読を通して 43 人の研究者に合計で 350 万ドル を授与しました。プロジェリアの新たな研究を導入するために最長 3 年間、年間最大 10 万ドルの奨学金が与えられます。
- ❖ **研究と論文:** 研究者は、PRF の奨学金、細胞株&組織バンク、データベースを使用することができます。彼らの論文は一流の科学誌に載っており、2002 年以降のプロジェリアに関する論文の投稿数は年間平均 15 回以上です。これは過去 50 年をはるかに上回る数です。
- ❖ **PRF 翻訳プログラム: 世界に通じる。** PRF は世界中にいる患者とその家族との言語の壁をなくすためにも活動しています。この活動により PRF プログラムや治療関連の資料は 20 ヶ国語に訳されています。
- ❖ **広報: ProgeriaResearch.org** はプロジェリア研究の最新の情報配信や家族へのサポートを行っています。PRF のニューズレターの購読者は世界 61 カ国、3 万人に達しました。PRF はテレビでは CNN、The Dr. Oz Show、Primetime、Dateline、The Today Show、新聞・雑誌では *Time* や *People magazines*、*The New York Time*、*The Wall Street Journal* など数々のメディアに広く取り上げられてきました。PRF とそのパートナーである balHealthPR は **Find the Other 150 (www.findtheother150.org)** というグローバルキャンペーンの管理もしており、世界中の助けを必要とするプロジェリアの子どもたちを見つけるための活動も行っています。

PRF のスタッフ紹介

オードリー・ゴードン氏 (所長・常任理事・共同設立者)

ゴードン氏はプロジェリア研究機関の理事会、資金集め、補助金申請、医療研究プロジェクトの管理、広報、ボランティアプログラムなどの経営を総括しています。

レズリー・B・ゴードン医師・医学博士 (医長・共同設立者)

ゴードン医師は、息子であるサムがプロジェリアと診断されてから、友人や家族と共に PRF を設立しました。研究に関するプログラムの統括者、プロジェリア臨床試験の共同主催者も務めています。またブラウン大学ウォーレン・アルパート・メディカルスクールとロードアイランド州のハスブロー子ども病院の小児科準教授、ボストン子ども病院とハーバード大学メディカルスクールのスタッフでもあります。

スコット・D・バーンズ医師・公衆衛生修士号・米国小児科学会特別会員 (PRF 役員会議長・共同設立者)

サムの父でもあるバーンズ医師はプロジェリア研究機関の共同設立者で役員会議長を務めています。小児科認定医役員、ブラウン大学ウォーレン・アルパート・メディカルスクール小児科学の臨床教授でもあります。また医長代理、小児麻痺救済募金活動茶ふたープログラムの副代表者を務めています。

ティナ、ブランドン、ブリタニー、ザック・ピッカード (PRF の家族代表)

ケンタッキー州レキシントンに住む 5 歳のザックとその家族は PRF の広報活動には必要不可欠の存在です。PRF の活動や募金活動への参加を他の家族に呼びかけをして下さっています。ピッカード家の方々のご協力には本当に感謝しております。