

## Nadácia na výskum Progérie (PRF)



**RÝCHLE FAKTY k januáru 2011**

**Cieľ: Objaviť príčinu, liečbu a liek na Hutchinson-Gilford Progéria Syndróm a ochorenia vyvolané starnutím.**

### **Nadácia PRF V ČÍSLACH:**

Známy počet detí žijúcich s Progériou: 78 v 31 krajinách

Deti testované v rámci diagnostického programu nadácie PRF: 88

Udelené granty od založenia nadácie PRF: 33

Série buniek v Bunkovej a tkanivovej banke nadácie PRF: 151

Deti zaznamenané v Medicínskej a výskumnej databáze nadácie PRF: 97

### **Celková suma vzbieraných dolárov**

**1999 až 2010: 9 738 084 USD**

85-90 % ročných nákladov nadácie PRF sa neustále venuje na jej programy a služby. Podpora, ktorú sme získali, umožnila objaviť gén Progérie, uskutočniť klinické skúšanie Progérie a dosiahnuť náš celkový výnimočný pokrok. Vďaka pretrvávajúcej pomoci našich podporovateľov vyhráme boj s časom a nájdeme spôsob liečby a liek pre tieto špeciálne deti a možno pomôžeme aj miliónom ľudí, ktorí trpia na srdcové ochorenia a iné choroby, spôsobené starnutím.

### **Čo je to Progéria?**

Progéria, známa aj ako Hutchinson-Gilford Progéria Syndróm (HGPS), je zriedkavé, smrteľné genetické ochorenie, ktoré sa u detí prejavuje výzorom predčasného zostarnutia. Všetky deti trpiace Progériou zomierajú na rovnaké srdcové ochorenie, ktoré postihuje aj milióny bežne starnúcich dospelých (artérioskleróza), ale namiesto toho, aby toto ochorenie prišlo v 60. alebo 70. roku života, u týchto detí sa mŕtvica a srdcové infarkty vyskytujú pred dosiahnutím veku 10 rokov. Prekvapivo, intelekt detí trpiacich Progériou zostáva nedotknutý a napriek znepokojujúcim fyzickým zmenám v ich mladom tele sú tieto výnimočné deti veľmi múdre, statočné a plné života.

### **Čo je to PRF?**

Nadácia na výskum Progérie (PRF) bola založená v roku 1999 rodičmi dieťaťa trpiaceho Progériou, lekármi Dr. Leslie Gordonovou a Scottom Bernsom, ako aj mnohými oddanými priateľmi a rodinami, ktoré si uvedomili potrebu medicínskych zdrojov pre lekárov, pacientov a rodiny detí s Progériou a potrebu finančnej podpory výskumu Progérie. Odvtedy nadácia PRF predstavuje hnaciu silu pri objavení génu Progérie a vyvíja mnoho programov a služieb na pomoc pre osoby postihnuté HGPS a vedcov, ktorí vykonávajú výskum Progérie. Dnes je nadácia PRF jedinou neziskovou organizáciou, ktorá sa výhradne venuje hľadaniu liečby a lieku na Progériu. Nadácia PRF je uznávaná ako model organizácie na podporu výskumu ochorenia a primárnym príkladom úspešného translačného výskumu, ktorý prešiel od vzniku, cez objav génu až po klinické skúšanie liečby len za 10 rokov.

### **PROGRAMY A SLUŽBY NADÁCIE PRF**

- ❖ **Prvé klinické skúšanie liekov proti Progérii na svete:** Nadácia PRF finančne podporila a spolu-koordinovala prvé klinické skúšanie lieku proti Progérii v hodnote 2 miliónov USD, ktorá sa uskutočnila v Bostone v spolupráci s detskou nemocnicou Children's Hospital Boston (CHB), inštitútom Dana-Farber Cancer Institute a nemocnicou Brigham and Women's Hospital. Skúšaný liek sa nazýva inhibítor farnezyltransferázy alebo FTI, liek, ktorý vyzeral veľmi sľubne v laboratórnej fáze a na zvieracích modeloch. Skúšania sa zúčastnilo 28 detí zo 16 krajín, vo veku od 3 do 15 rokov. Ak sa liek preukáže ako účinný, bude to významný krok k nájdeniu lieku na toto ochorenie.

**KONTAKT:** +1 (978) 535-2594 \* [info@progeriaresearch.org](mailto:info@progeriaresearch.org) \* [www.progeriaresearch.org](http://www.progeriaresearch.org)  
(aktualizované 10. januára 2011)

Od začiatku prvého skúšania výskumníci našli dva ďalšie lieky, ktoré ak sa použijú v kombinácii s testovaným liekom FTI, môžu pre deti s Progériou predstavovať ešte účinnejšiu liečbu, ako len jediný liek. Nadácia PRF rýchlo zahájila výskum týchto ďalších možností liečby. Nadácia PRF a nemocnica CHB spustili druhé klinické skúšanie Progérie v auguste 2009. „Skúšanie troch liekov“ je oveľa rozsiahlejšie ako prvé, zúčastňuje sa ho 45 detí z 24 krajín hovoriacich 17 rôznymi jazykmi.

- ❖ **Medzinárodný register Progérie nadácie PRF** eviduje centralizované informácie o deťoch a rodinách žijúcich s Progériou. Zabezpečuje tak rýchle rozšírenie každej novej informácie, ktorá môže byť pre deti prínosná.
- ❖ **Bunková a tkanivová banka:** Bunková a tkanivová banka nadácie PRF poskytuje medicínskym výskumníkom genetický a biologický materiál pacientov s Progériou a ich rodín, aby mohli vykonávať výskum Progérie a ďalších ochorení súvisiacich so starnutím, aby sme sa priblížili k nájdeniu lieku. Nadácia PRF zozbierala chvályhodných 90 bunkových sérií od detí postihnutých touto chorobou po celom svete (vo veku od 2 mesiacov do 17 rokov) a 61 sérií od ich blízkych príbuzných.
- ❖ **Medicínska a výskumná databáza:** Databáza je centralizovaná zbierka medicínskych informácií od pacientov s Progériou na celom svete. Údaje sú dôsledne analyzované, aby nám pomohli lepšie pochopiť ochorenie Progéria a vyvodit' odporúčanú liečbu. V roku 2010 analýza prispela k publikácii obsiahlej PRF Príručky o Progérii so zdravotnými odporúčaniami zameranými na optimalizáciu kvality života.
- ❖ **Diagnostické testovanie:** Nadácia PRF vyvinula program diagnostického testovania Progérie pri príležitosti objavenia génu v roku 2003, aby deti, ich rodiny a zdravotní ošetrovatelia mohli získať konečnú vedeckú diagnózu. Pomôže to k včasnej diagnostike, menšiemu počtu nesprávne stanovených diagnóz a k včasnej lekárskej liečbe za účelom zabezpečenia lepšej kvality života pre deti.
- ❖ **Vedecké seminára o Progérii:** Nadácia PRF zorganizovala 6 vedeckých konferencií, ktoré spojili vedcov a klinických lekárov z celého sveta, aby sa podelili o svoje vedomosti a prevratné vedecké údaje, čím upevnili spoluprácu v boji proti tomuto zničujúcemu ochoreniu.
- ❖ **Výskumné granty:** Nadácia PRF udelila 33 výskumných grantov v celkovej hodnote 2,5 miliónov USD prostredníctvom spravodlivého posúdenia nášho dobrovoľného Výboru pre lekárske výskum. Ocenenia vo výške až do 100 000 USD po dobu dvoch rokov umožnili, aby inovatívny nový výskum Progérie napredoval.
- ❖ **Publikácie a výskum:** Klinickí aj základní vedci využili granty nadácie PRF, bunky, tkanivá a databázu a ich objavy sú zverejnené v popredných vedeckých časopisoch. Priemerný ročný počet vedeckých publikácií o Progérii od roku 2002 je o viac ako 12-krát vyšší ako za posledných 50 rokov.
- ❖ **Prekladateľský program nadácie PRF: V spojení so svetom.** Pomocou popredného globálneho dosahu nadácia PRF znižuje komunikačné bariéry u pacientov a ich rodín po celom svete. Táto iniciatíva úspešne zabezpečila preklad programu nadácie PRF a jej materiálov o zdravotnej starostlivosti do viac ako 20 rôznych jazykov.
- ❖ **Internetová stránka/informovanosť verejnosti:** ProgeriaResearch.org poskytuje prístup k najnovším informáciám o výskume Progérie, podpore a vzdelávania pre rodiny a opatrovateľov. Brožúry o novinkách nadácie PRF sa dostanú k viac ako 13 000 osobám v 60 krajinách. Príbeh nadácie PRF bol zverejnený na CNN, The Dr. Oz Show, Primetime Live, Dateline a The Today Show v časopisoch *Time* a *People*, *The New York Times*, *The Wall Street Journal* (titulná strana!) a v tucte ďalších rozšírených médií.

V októbri 2009 nadácia PRF a jej partner GlobalHealthPR spustili kampaň na podporu celkovej informovanosti s názvom **Find the Other 150 (Nájdí ďalších 150)**, aby podporili hľadanie zatiaľ neznámych detí, ktoré trpia Progériou na celom svete. Kampaň pomohla nadácii PRF objaviť nové rodiny a deti trpiace Progériou, ktoré potrebujú našu pomoc.

## **KTO JE KTO V NADÁCII PRF?**

### **Audrey Gordonová, Esq., Prezidentka a konateľka, spoluzakladateľka**

Audrey Gordonová, Esq. dozerá na všetky administratívne záležitosti Nadácie na výskum Progérie, vrátane činnosti Predstavenstva, získavania financií, predkladanie žiadostí o granty, administrácie projektov lekárskeho výskumu a programov dobrovoľníkov.

### **Leslie B. Gordonová, MD, PhD, Lekárska riaditeľka, spoluzakladateľka**

Dr. Gordonová založila Nadáciu na výskum Progérie spolu s priateľmi a rodinou po tom, ako bol jej syn, Sam, diagnostikovaný na Progériu. Dr. Gordonová dozerá na Program diagnostického testovania, Bunkovú a tkanivovú banku, Medicínsku a výskumnú databázu a je spolupredsedyňou klinického skúšania lieku proti Progérii. Je docentkou pediatrického výskumu na lekárskej fakulte Warren Alpert Medical School na univerzite Brown University a v detskej nemocnici Hasbro Children's Hospital v mestec Providence v štáte Rhode Island, ako aj vedkyňou pracujúcou v detskej nemocnici Children's Hospital Boston a na lekárskej fakulte Harvard University Medical School.

### **Scott D. Berns, MD, MPH, FAAP, Predseda Rady nadácie PRF, spoluzakladateľ**

Dr. Berns, Samov otec, je spoluzakladateľom Nadácie na výskum Progérie a je predsedom Rady. Je pediater certifikovaný Radou a klinický profesor v oblasti pediatrie na lekárskej fakulte Alpert Medical School na univerzite Brown University. Zároveň je aj hlavným prezidentom programov Chapter Programs v rámci charity March of Dimes.

### **Tina, Brandon, Brittany a Zach Pickard, veľvyslancecká rodina nadácie PRF**

V januári 2010 bola rodina 3-ročného Zacha Pickarda vymenovaná ako veľvyslancecká rodina nadácie PRF. Žijú v meste Lexington v štáte Kentucky a sú integrovanou súčasťou úsilia nadácie PRF zlepšiť informovanosť verejnosti, zahrnúť ďalšie rodiny do našich programov a získať financie na výskum. Vážime si čas a úsilie, ktoré investujú do týchto dôležitých činností.