

LA FONDAZIONE PER LA RICERCA SULLA PROGERIA (PRF – THE PROGERIA RESEARCH FOUNDATION)

La nostra mission:

Trovare la cura e il trattamento efficace per la Progeria e i suoi effetti correlati all'invecchiamento precoce

- Numero di bambini colpiti da Progeria: 52 in 29 Paesi
- Numero di bambini sottoposti al Programma Diagnostico di PRF: 73
- Numero di Finanziamenti a progetti di ricerca (*Research Grant*) erogati da PRF: 24
- Numero di linee cellulari conservate nella Banca di cellule e tessuti di PRF: 111
- Numero di bambini registrati nel Registro clinico e di ricerca di PRF: 77

Fondi raccolti

dal 1999 a metà Dicembre 2009:
6.634.144 \$

Oggi circa il 90% delle donazioni vengono utilizzate a sostegno dei nostri programmi e servizi.

Il sostegno che abbiamo ricevuto ha permesso di scoprire il gene della Progeria, di avviare lo Studio Clinico e gli altri nostri straordinari progressi.

Con il continuo aiuto da parte dei nostri sostenitori potremo vincere la lotta contro il tempo e trovare trattamenti e cure per questi bambini speciali. Inoltre, forse potremo aiutare milioni di persone che soffrono di malattie cardiache o altre condizioni correlate all'età.

Cos'è la Progeria?

La Progeria, conosciuta anche come Sindrome di Hutchinson-Gilford (HGFS), è una malattia genetica rara e fatale caratterizzata dall'insorgenza di un invecchiamento precoce in età infantile. Tutti i bambini colpiti dalla Progeria soffrono degli stessi disturbi cardiocircolatori che colpiscono in genere gli adulti: l'aterosclerosi e gli eventi fatali quali infarto e ictus compaiono però verso i 5-7 anni di età invece che verso i 60-70 anni.

È sorprendente come le capacità intellettuali di questi straordinari bambini rimangano assolutamente illese e, a fronte di un cambiamento radicale del loro giovane corpo, siano intelligenti, coraggiosi e pieni di vita.

Cos'è la PRF?

La Fondazione per la Ricerca sulla Progeria (PRF – The Progeria Research Foundation) è stata fondata nel 1999 da due genitori di un bambino colpito da Progeria, la dottoressa Leslie Gordon e il dottor Scott Bernes, insieme a diversi amici e famiglie coinvolti, che hanno capito il bisogno di nuove risorse terapeutiche per i medici, i pazienti e le loro famiglie, e la necessità di finanziamenti per la ricerca sulla malattia.

Da allora, l'azione di PRF ha permesso di scoprire il gene della Progeria, mettere a punto un test diagnostico, una Banca di cellule e tessuti, una rete di raccolta fondi, e un Registro clinico e di ricerca per aiutare i pazienti e i ricercatori che vogliono condurre programmi di studio sulla malattia. Oggi, PRF è l'unica organizzazione non-profit unicamente dedicata alla ricerca di cure e trattamenti per questa malattia.

I PROGRAMMI E I SERVIZI DI PRF

- **Il primo studio clinico su un farmaco per la Progeria:** PRF ha finanziato e coopera al coordinamento del primo studio clinico su un trattamento per la Progeria, in corso al Children's Hospital di Boston. Il farmaco, un inibitore della farnesiltransferasi, è una molecola che ha dato grandi risultati nei modelli di laboratorio e nei test sugli animali. Il trial è cominciato il 7 maggio

2007 e durerà in tutto 2 anni e mezzo. Ha un costo complessivo di \$ 2 milioni. Fino ad oggi PRF è riuscita a raccogliere 1.8 milioni di dollari.

- **Banca di cellule e di tessuti:** la Banca di cellule e tessuti di PRF fornisce ai ricercatori medici materiale genetico e biologico di pazienti con Progeria e dei loro familiari, al fine di rendere possibile i progetti di ricerca su questa sindrome e altre malattie correlate all'invecchiamento, rendendo così più prossima la scoperta della cura. PRF ha raccolto ben 71 linee cellulari da bambini con Progeria provenienti da tutto il mondo e di età compresa tra gli 8 e i 17 anni, oltre a 40 linee cellulari dai parenti più prossimi.
- **Registro Clinico e di Ricerca:** Il registro raccoglie i dati clinici di pazienti con Progeria da tutto il mondo. I dati sono analizzati con rigore per stabilire i migliori protocolli di trattamento al fine di aumentare la qualità di vita dei pazienti. Le informazioni raccolte sono uno strumento inestimabile per i medici che partecipano alla raccolta dati, poiché permettono di indicare il miglior percorso assistenziale ai familiari del paziente.
Ad oggi, PRF ha raccolto i dati di 77 pazienti, e ha pubblicato tre linee guida ufficiali: Assistenza cardiaca, Nutrizione e Terapia Occupazionale e Terapia Fisica. Il registro è stato fondamentale per determinare parametri di valutazione dell'assistenza primaria in relazione al primo studio clinico legato ad un farmaco per la Progeria.
- **Test diagnostico:** Dopo la scoperta del gene della Progeria nel 2003, PRF ha sviluppato un test genetico diagnostico, al fine di fornire ai bambini, alle famiglie e agli operatori sanitari una diagnosi definitiva e scientifica. Questo si traduce in diagnosi più precoci, un numero inferiore di diagnosi scorrette e interventi medici immediati per assicurare ai piccoli pazienti la migliore qualità di vita possibile.
- **Workshop scientifici sulla Progeria:** PRF ha organizzato 5 conferenze scientifiche per far incontrare scienziati e clinici da tutto il mondo al fine di condividere le esperienze e le conoscenze e permettere più salde collaborazioni nella lotta contro questa devastante e fatale malattia.
- **Pubblicazioni e ricerca:** Un obiettivo primario di PRF è quello far conoscere la Progeria e i progressi fatti nel campo della ricerca. Molte delle decine di pubblicazioni su riviste scientifiche conosciute e accreditate, lette da migliaia di ricercatori, sono state rese possibili dal supporto di PRF, che ha finanziato o fornito materiale cellulare per questi lavori. Il numero medio di pubblicazioni realizzate sulla Progeria dal 2002 è stato più di dieci volte superiore a quello realizzato nei 50 anni precedenti.
- **Finanziamenti alla ricerca (Research Grant):** PRF ha stanziato 24 finanziamenti per un totale di \$ 1,7 milioni assegnati tramite *peer review* della nostra Commissione di Ricerca Medica composta da volontari. I premi, di \$ 100.000 erogati per un periodo maggiore di 2 anni, hanno permesso di portare avanti nuove e innovative ricerche sulla Progeria.
- **Sito Internet/Campagna informativa al grande pubblico:** ProgeriaResearch.org fornisce ai visitatori le più aggiornate informazioni sulla Ricerca ma anche supporto e formazione per le famiglie e gli operatori sanitari. Il sito di PRF conta circa 15.000 visitatori al mese e circa 10.000 persone in 49 Paesi ricevono la newsletter. Da quando è stato scoperto il gene della Progeria, sono stati pubblicati articoli e servizi su PRF da CNN, Primetime Live, Dateline, The Today Show, sui periodici Time, People, The New York Times, e decine di altri organi di informazione che hanno mostrato un forte interesse sulla malattia e l'impegno di PRF. Nell'estate del 2006, PRF ha lanciato una campagna di informazione tramite le voci di Ted Danson e Mary Steenburgen. La Campagna di Comunicazione Sociale è stata firmata da Advertising Council ed è andata in onda su Astrovision in Times Square, New York a Novembre 2006. A Gennaio 2007, *The Wall Street Journal*, letto da milioni di lettori in tutto il mondo, ha pubblicato in prima pagina un articolo su PRF e lo studio clinico sul farmaco contro la Progeria.

- **La campagna di sostegno alle famiglie dei bambini con Progeria - La casella postale privata on line e la chat:** in accordo con il nostro obiettivo di fornire continuamente informazioni aggiornate ai familiari dei bambini con Progeria, PRF ha creato per loro una casella postale privata all'interno del sito. Grazie a questo strumento le famiglie possono conoscersi reciprocamente e supportarsi a vicenda, condividendo preoccupazioni e idee su come assistere al meglio i bambini.

ORGANIGRAMMA DI PRF

Audrey Gordon, Presidente e Direttore Esecutivo, Co-fondatrice

Audrey Gordon cura tutti gli aspetti amministrativi di PRF, incluse le attività del Board direttivo, gli eventi di raccolta fondi, la definizione dei finanziamenti, l'amministrazione dei progetti di ricerca e i programmi dei volontari.

Leslie B. Gordon, Medico, PhD – Direttore medico, Co-fondatrice

Leslie B. Gordon ha fondato PRF con amici e familiari dopo che a suo figlio Sam è stata diagnosticata la Progeria. In qualità di direttore medico di PRF, supervisiona il Programma sul test diagnostico, la Banca dei tessuti e cellule e il Registro clinico e di ricerca. È anche co-investigatore dello Studio Clinico sul farmaco.

E' Assistente alla Cattedra di ricerca pediatrica presso il Warren Alpert Medical School of Brown University and Hasbro Children's Hospital a Providence, Rhode Island, USA.

Scott D. Bernes, Medico, Master in Public Health (MPH), PhD, Chairman di PRF e co-fondatore

Il dottor Bernes, padre di Sam, è co-fondatore di PRF e chairman del Board. È un pediatra certificato presso l'American Board Pediatrics ed è vice presidente senior del Chapter Program dell'associazione non profit americana 'March of Dimes'. Nel 2001, il dottor Bernes ha completato l'anno di Fellowship alla casa Bianca dove ha lavorato come Assistente Speciale per la Segreteria dei Trasporti.

Steve, Sandy, Megan, Michaela e Josh Nighbor, Famiglia ambasciatrice di PRF

Ad Aprile 2005, la famiglia di Megan Nighbor, una bambina di 8 anni, è stata nominata Famiglia Ambasciatrice di PRF. I Nighbor vivono a Dalton, nel Wisconsin, e svolgono un ruolo importante nella campagna di comunicazione sulla malattia, coinvolgono altre famiglie nei nostri programmi e sono attivi nella raccolta fondi. Siamo grati alla famiglia per l'impegno che mette in queste importanti attività.