



## SÍNTESIS DE DATOS a Septiembre de 2012

### MISIÓN: Descubrir tratamientos y la cura del Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria y sus trastornos relacionados con el envejecimiento

#### PRF EN NÚMEROS:

- ✂ Cantidad de niños identificados que viven con Progeria: 96 en 35 países
- ✂ Ensayos clínicos con drogas para la Progeria patrocinados por PRF: 3
- ✂ Subvenciones: 43, totalizando más de US\$3,5 millones.
- ✂ Líneas celulares en el Banco de Células y Tejidos de PRF: 184
- ✂ Niños en la Base de Datos Médicos y de Investigación de PRF: 117
- ✂ Talleres Científicos Internacionales sobre Progeria: 7
- ✂ Cantidad de idiomas a los cuales se traducen el programa y los materiales de atención médica de PRF: 20
- ✂ Incremento en las publicaciones científicas desde el descubrimiento del gen de la Progeria: 1.500%.

#### Total de dólares recaudados

Entre 1999 y junio de 2012: US\$12.662.111

El 85% de los gastos anuales de PRF se dedica regularmente a sus programas y servicios.

El apoyo económico que hemos recibido contribuyó al descubrimiento del gen de la Progeria, a los ensayos clínicos de Progeria e hizo posible nuestros extraordinarios avances. Con la ayuda de los actuales y nuevos contribuyentes, ganaremos esta carrera contra el tiempo y encontraremos los tratamientos y la cura para estos niños especiales. Es más, los descubrimientos sobre la Progeria nos están enseñando sobre las enfermedades cardíacas y el proceso de envejecimiento que nos afecta a todos.

#### ¿Qué es la Progeria?

La Progeria, también conocida como Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria (HGPS), es una enfermedad genética poco común y fatal caracterizada por el envejecimiento acelerado de los niños. Todos los niños con Progeria mueren a causa de la misma enfermedad cardíaca que afecta a millones de adultos ancianos normales (la arteriosclerosis), pero en lugar de ocurrir a los 60 o 70 años de edad, estos niños pueden sufrir infartos y apoplejías incluso antes de los 10 años de edad. Notablemente, el intelecto de los niños con Progeria no se ve afectado y a pesar de los alarmantes cambios físicos en sus jóvenes cuerpos, estos extraordinarios niños son inteligentes, valientes y están llenos de vida.

#### ¿Qué es PRF?

La Fundación para la Investigación de la Progeria (PRF) fue creada en 1999 por los padres de un niño con Progeria, los Dres. Leslie Gordon y Scott Berns, y muchos amigos y familiares que vieron la necesidad de un recurso de investigación médica para los médicos, los pacientes y las familias de quienes tenían Progeria. Desde entonces, PRF ha sido la fuerza impulsora detrás del descubrimiento del gen de la Progeria y del primer tratamiento con drogas para la Progeria. PRF ha desarrollado programas y servicios para ayudar a los afectados por la Progeria y a los científicos que llevan a cabo la investigación sobre la Progeria. Actualmente, PRF es la única organización sin fines de lucro dedicada exclusivamente a encontrar tratamientos y la cura de la Progeria. PRF es elogiada como un ejemplo destacado de organización exitosa dedicada a la investigación aplicada, debido a que pasó de su creación al descubrimiento del gen y al primer tratamiento con drogas en tan sólo 13 años.

#### PROGRAMAS Y SERVICIOS DE PRF

- ❖ **Primeros Ensayos Clínicos con Drogas y Tratamiento para la Progeria:** Los Ensayos Clínicos con Drogas Patrocinados por PRF traen a niños de todo el mundo para tratamientos promisorios que pueden ayudar a mejorar la enfermedad e incluso puede prolongar las vidas de los niños con Progeria. *En 2012, se hizo historia al descubrir que un inhibidor de la farnesiltransferasa, o FTI, es el primer tratamiento para la Progeria – un notable avance la búsqueda de una cura.* PRF continúa explorando otras drogas prometedoras y actualmente co-financia y coordina el “Ensayo con Tres Drogas”, mediante el cual se está ensayando el FTI con otras dos drogas. En total, PRF ha traído a Boston a 47 niños de 24 países para los tratamientos.
- ❖ **El Registro Internacional de Progeria** mantiene información centralizada sobre los niños y las familias que viven con Progeria. Esto asegura una rápida distribución de cualquier información nueva que pueda beneficiar a los niños.
- ❖ **Banco de Células y Tejidos:** El Banco de Células y Tejidos de PRF provee a los investigadores material genético y biológico de los pacientes con Progeria y sus familias, de manera que se puedan realizar investigaciones sobre la Progeria y otras enfermedades relacionadas con el envejecimiento y de este modo acercarnos a encontrar la cura. PRF ha reunido la impresionante cantidad de 113

líneas celulares provenientes de niños afectados en todo el mundo (con edades que varían entre los 2 meses y los 17 años) y 71 líneas de sus parientes inmediatos, entre las que se incluyen 9 líneas de Células Madre Pluripotentes Inducidas (iPSC).

- ❖ **Base de Datos Médicos y de Investigación:** La Base de Datos es una colección centralizada de información médica proveniente de pacientes con Progeria en todo el mundo. Los datos son rigurosamente analizados para ayudarnos a comprender más sobre la Progeria y efectuar recomendaciones de tratamiento. En 2010, este análisis contribuyó al Manual integral de PRF sobre atención de la salud en casos de Progeria destinado a optimizar la calidad de vida. El Manual está disponible en inglés, español y portugués.
- ❖ **Pruebas Diagnósticas:** Este programa se desarrolló a partir del descubrimiento del gen en 2003 para que los niños, sus familias y los cuidadores médicos puedan obtener un diagnóstico científico definitivo. Esto se puede traducir en diagnósticos más tempranos, menor cantidad de diagnósticos erróneos e intervención médica temprana con el fin de asegurar una mejor calidad de vida para los niños.
- ❖ **Talleres Científicos sobre Progeria:** PRF ha organizado 7 conferencias científicas que han reunido a científicos y clínicos de todo el mundo para que compartan sus experiencias y datos científicos de avanzada, y para promover la colaboración en la lucha contra esta devastadora enfermedad.
- ❖ **Subvenciones para Investigación:** PRF ha otorgado 43 subvenciones para investigación que totalizan más de US\$3,5 millones mediante la revisión de expertos por parte de nuestra Comisión de Investigación Médica voluntaria. Las asignaciones de hasta US\$100.000 anuales, por períodos de hasta tres años, han permitido el avance de investigaciones nuevas e innovadoras sobre Progeria.
- ❖ **Publicaciones e Investigación:** Tanto los científicos clínicos como los de ciencias básicas han utilizado las subvenciones, células y tejidos, así como la base de datos de PRF; sus descubrimientos son publicados en reconocidas revistas científicas. El número anual promedio de publicaciones científicas sobre Progeria desde 2002 es más de 15 veces mayor que la de los 50 años anteriores.
- ❖ **Programa de Traducción de PRF: *En contacto con el mundo.*** Con una destacada presencia global, PRF elimina las barreras de comunicación para los pacientes y sus familias en todo el mundo. Esta iniciativa ha logrado traducir el programa y los materiales de atención médica de PRF a 20 idiomas diferentes.
- ❖ **Concienciación Pública:** ProgeriaResearch.org brinda acceso a la información más reciente sobre investigación de la Progeria y apoyo financiero para las familias. Las gacetillas de PRF llegan a más de 30.000 personas en 61 países. La historia de PRF ha aparecido en CNN, El Show del Dr. Oz, Primetime, Dateline, y The Today Show, así como en las revistas *Time* y *People*, *The New York Times*, *The Wall Street Journal* y en muchos otros medios de amplia difusión. PRF y su socio GlobalHealthPR también tienen a su cargo una campaña de concienciación global denominada **Encontremos a los Otros 150 ([www.findtheother150.org](http://www.findtheother150.org))**, para impulsar los esfuerzos de PRF en la búsqueda de niños con Progeria en el mundo entero de manera que puedan obtener la ayuda especial que necesitan.

## **¿QUIÉN ES QUIÉN EN PRF?**

### **Audrey Gordon, Abogada, Presidente y Directora Ejecutiva, Co-Fundadora**

La Dra. Audrey Gordon supervisa todos los aspectos administrativos de la Fundación para la Investigación de la Progeria, entre ellos las actividades del Directorio, la recaudación de fondos, las presentaciones de subvenciones, la administración de proyectos de investigación médica, las iniciativas de concienciación pública y los programas de voluntarios.

### **Leslie B. Gordon, MD, PhD, Directora Médica, Co-Fundadora**

La Dra. Gordon co-fundó PRF con amigos y familia después de que a su hijo, Sam, se le diagnosticara Progeria. La Dra. Gordon supervisa los programas relacionados con la investigación y es co-presidenta de los ensayos clínicos con drogas para la Progeria. Es Profesora Asociada de Investigación Pediátrica en la Escuela Médica Warren Alpert de la Universidad Brown y en el Hospital de Niños de Hasbro en Providence, RI, y es científica de planta en el Hospital de Niños de Boston y en la Escuela Médica de Harvard.

### **Scott D. Berns, MD, MPH, FAAP, Presidente del Directorio de PRF, Co-Fundador**

El Dr. Berns, padre de Sam, es co-fundador de la Fundación para la Investigación de la Progeria, y se desempeña como Presidente del Directorio. Es Pediatra Certificado por el Consejo y Profesor de Pediatría Clínica en la Escuela Médica Alpert de la Universidad Brown. También es Subdirector Médico y Vicepresidente Senior de los Programas de los Capítulos en March of Dimes.

### **Tina, Brandon, Brittany y Zach Pickard, Familia Embajadora de PRF**

La familia de Zach, de 5 años de edad, vive en Lexington, Kentucky, y es parte integrante de los esfuerzos de PRF para despertar la conciencia pública, involucrar a otras familias en nuestros programas y reunir fondos para investigación. Apreciamos el tiempo y el esfuerzo que ellos dedican a estas importantes actividades.