



## The Progeria Research Foundation (PRF) (Fundación para la Investigación de la Progeria)

### DATOS BÁSICOS

***OBJETIVO DE LA PRF:** Hallar la cura y el tratamiento efectivo de la progeria y los desórdenes que causa esta enfermedad relacionados con el envejecimiento.*

- Número de casos conocidos de niños que actualmente viven con progeria: 52 niños en 29 países
- Número de niños examinados a través de los programas de diagnóstico de la PRF: 73
- Número de becas financiadas por la PRF: 24
- Número de líneas celulares experimentales existentes en el banco de células y tejidos de la PRF: 111
- Número de niños participantes en las investigaciones médicas de la PRF: 77

### ¿Qué es la progeria?

La progeria, también conocida como el síndrome de Hutchinson-Gilford, es una condición genética rara y mortal, caracterizada por la aparición de un envejecimiento acelerado y prematuro en los niños que la padecen. **Todos los niños diagnosticados con progeria fallecen de arterioesclerosis, la misma enfermedad del corazón que afecta a millones de adultos que envejecen naturalmente**, pero en lugar de sufrir esta condición a los 60 ó 70 años de la edad, estos niños pueden sufrir apoplejías, derrames cerebrales y ataques del corazón a los 5 ó 6 años de edad. No obstante, las capacidades intelectuales de los niños con progeria permanecen intactas, y a pesar de los alarmantes cambios físicos que experimentan, estos niños extraordinarios son inteligentes, divertidos y, sobre todo, están llenos de vida.

### ¿Qué es la Fundación para la Investigación de la Progeria? (PRF)

Los doctores Leslie Gordon y Scott Berns, padres de un niño con progeria, fundaron la PRF en el año 1999, al ver la necesidad de establecer una fuente de información médica fiable para los doctores, pacientes y familias de los niños afectados por esta enfermedad, al igual que para recaudar fondos con los que financiar la investigación de la progeria. Desde entonces, la PRF se ha convertido en la fuerza impulsora para descubrir el gen de la progeria, ha desarrollado un test diagnóstico y un banco de células y de tejidos, ha sentado las bases de la recaudación de fondos y ha desarrollado la base de datos médica para ayudar a las personas afectadas por la progeria y a los investigadores que desean realizar una investigación sobre la materia. PRF es la única organización no gubernamental y sin ánimo de lucro plenamente dedicada a encontrar tratamientos efectivos y la cura de la progeria.

### PROGRAMAS Y SERVICIOS DE LA PRF

- **Primer estudio clínico de un medicamento para el tratamiento de la progeria:** la PRF financia y coordina el primer estudio clínico realizado sobre la progeria, que se está desarrollando en el Children's Hospital de Boston. El fármaco que están testando se conoce como inhibidor de la

farnesiltransferasa o FTI, que ha resultado muy prometedor en el laboratorio y en pruebas con animales. El estudio se inició en mayo de 2007 y se espera que concluya en dos años y medio. A día de hoy la PRF ha recaudado 1.8 millones de dólares de los 2 millones necesarios para financiar el estudio.

- **Banco de células y tejidos:** el banco de células y tejidos de la PRF ofrece a los investigadores médicos material genético y biológico de pacientes con progeria y sus familiares, con el fin de investigar sobre la progeria y otras enfermedades relacionadas con el envejecimiento y llegar a encontrar una cura. La PRF ha recogido la impresionante cifra de 71 líneas celulares de niños afectados por la enfermedad en todo el mundo (con edades que oscilan entre los 8 meses y los 17 años), y otras 40 líneas celulares procedentes de sus familiares directos.
- **Base de datos de investigaciones médicas de la PRF:** la base de datos recoge los expedientes médicos de los pacientes con progeria procedentes de todas partes del mundo. Los datos son analizados rigurosamente para determinar los tratamientos que mejoran la calidad de vida del paciente. Esta información es muy valiosa para que los médicos puedan orientar a las familias sobre los tratamientos disponibles y las pautas a seguir con los enfermos. Hasta la fecha, la PRF ha incluido a 77 niños en el programa, y ha publicado tres recomendaciones para asegurar la calidad de vida de los pacientes: cuidado cardíaco adecuado, nutrición, y terapia ocupacional y física.
- **Prueba diagnóstica:** la PRF desarrolló una prueba diagnóstica de la progeria a raíz del descubrimiento en el año 2003 del gen causante de la enfermedad. Esta prueba permite dar por primera vez a los niños, sus familias y sus médicos un diagnóstico definitivo y científico de la enfermedad. Esto se traduce en diagnósticos precoces, menos errores diagnósticos y una atención médica temprana que asegura una mejor calidad de la vida para los niños.
- **Talleres científicos sobre la progeria:** la PRF ha organizado cinco conferencias científicas que han reunido a investigadores y médicos de todo el mundo para compartir sus conocimientos y los más recientes avances científicos, con fin de fomentar la colaboración en la lucha contra esta devastadora enfermedad mortal.
- **Publicaciones científicas e investigación:** una meta importante de la PRF es promover el conocimiento de la progeria y del progreso que se ha hecho en el campo de la investigación de la misma. Las investigaciones sobre la progeria, en las que ha intervenido la PRF aportando fondos o líneas celulares, se han publicado en diarios científicos reconocidos y respetados que leen millones de investigadores en todo mundo. El promedio del número de publicaciones científicas en las que se trata la progeria desde 2002 es 10 veces superior a las realizadas en los 50 años anteriores.
- **Becas para la investigación:** la PRF ha otorgado 24 becas para la investigación que ascienden a 1.7 millones de dólares. Estas becas, con una cuantía de hasta 100.000 dólares en un período máximo de dos años, han permitido que avancen y vean la luz nuevas investigaciones sobre la enfermedad.
- **Página web/ concienciación de la sociedad:** la web [www.ProgeriaResearch.org](http://www.ProgeriaResearch.org) ofrece a los visitantes información actualizada sobre la investigación de la progeria, el apoyo de la fundación a los pacientes y las familias, y una serie de pautas para las familias y los médicos. La web de la PRF cuenta con 15.000 visitantes al mes de media, y los boletines electrónicos de noticias de la PRF llegan a 10.000 personas en 49 países. Desde el descubrimiento del gen, la PRF ha aparecido en programas televisivos de la *CNN*, *Primetime Live*, *Dateline*, *The Today Show*, en las revistas *Time*, *People*, *The New York Times*, y en muchos otros medios que han demostrado que tienen un gran interés en la enfermedad y en la labor de la PRF. En verano del año 2006, la PRF lanzó una campaña de concienciación que contó con las voces de Ted Danson y de Maria Steenburgen. Financiada por el consejo americano de la publicidad, la campaña se proyectó en el Astrovision de Times Square en noviembre de 2006, y en enero de 2007 aparecieron en la portada

del *Wall Street Journal* la PRF e información sobre los ensayos clínicos para el tratamiento de la progeria, llegando así a millones de lectores a nivel mundial.

- **Servicio especial para las familias: chat y tablón de anuncios para las familias de los pacientes:** con el fin de ofrecer a los familiares de los pacientes una inestimable fuente de información constantemente actualizada, la PRF ha creado un tablón de anuncios y un chat privado en la zona restringida de su página web. Esta herramienta on-line permite que las familias se conozcan y desarrollen una red de apoyo con personas con las que pueden intercambiar sus ideas y preocupaciones sobre cómo ocuparse del mejor modo posible de sus hijos.

## **¿QUIÉN ES QUIÉN EN LA PRF?**

### **Audrey Gordon, presidenta, directora ejecutiva y co-fundadora de la PRF**

Audrey Gordon supervisa todos los aspectos administrativos de la PRF, incluyendo las actividades de la Junta de Dirección, la organización de eventos para recaudar fondos, el desarrollo de la concesión de becas para la investigación, la administración de proyectos de investigación médica y los programas de voluntariado.

### **Dra. Leslie B. Gordon, directora médica y co-fundadora de la PRF**

Cuando a su hijo Sam le diagnosticaron la enfermedad, Leslie B. Gordon fundó junto a su marido la PRF. Como directora médica de la PRF, la Dra. Gordon es responsable del programa de diagnóstico de la enfermedad, del banco de células y de tejidos, de la base de datos médicos, y es co-presidenta del ensayo clínico del fármaco contra la progeria. Es profesora asociada en el departamento de pediatría en el Hasbro Children's Hospital de la Brown University en Providence, RI.

### **Scott D. Berns, miembro ejecutivo de la PRF y co-fundador**

El Dr. Berns, padre de Sam, es co-fundador de la PRF y ejerce como el presidente de la fundación. Es pediatra y vice-presidente de programas de la organización sin ánimos de lucro "March of Dimes", que previene malformaciones de nacimiento en los niños.

### **Steve, Sandy, Megan, Michaela y Josh Nighbor, familia embajadora de la PRF**

En abril del año 2005 la familia de Megan Nighbor, una niña de seis años que sufre progeria, fue nombrada "familia embajadora" de la PRF. La familia Nighbor vive en Dalton, Wisconsin, y sus miembros son parte integral de los esfuerzos de la PRF para aumentar el reconocimiento público de esta enfermedad, al involucrar a otras familias en los programas y recaudar fondos para la investigación. La PRF agradece mucho a la familia Nighbor el tiempo y el esfuerzo que dedican a estas actividades tan importantes.