



STRUČNÁ FAKTA k lednu 2011

Poslání: objevit příčinu a léčbu Hutchinsonova-Gilfordova syndromu (progerie) a jeho poruch souvisejících se stárnutím.

NADACE PRF V ČÍSLECH:

Počet dětí, o kterých se ví, že žijí s progerií: 78 ve 31 zemích

Počet dětí testovaných diagnostickým programem nadace PRF: 88

Počet financovaných grantů od založení nadace PRF: 33

Počet buněčných linií v buněčné a tkáňové bance nadace PRF: 151

Children participating in the PRF Medical & Research Database: 97

Celkové získané finanční prostředky

1999 až 2010: 9 738 084 USD

85 až 90% ročních výdajů nadace PRF se neustále věnuje programům a službám této nadace. Podpora, kterou jsme získali, umožnila objevení genu progerie, klinické studie léčby progerie a veškeré úspěchy, kterých jsme dosáhli. S pokračující pomocí od našich podporovatelů vyhrájeme tento závod s časem, nalezneme pro tyto děti léčbu a pravděpodobně pomůžeme i miliónům lidí, kteří trpí srdečním onemocněním a dalšími nemocemi souvisejícími s věkem.

Co je to progerie?

Progerie, známá též jako Hutchinsonův-Gilfordův progerický syndrom (HGPS), je vzácný a fatální genetický stav vyznačující u dětí vzhledem, který odpovídá zrychlenému stárnutí. Všechny děti postižené progerií umírají na stejné srdeční onemocnění, které postihuje milióny běžně stárnoucích osob (arterioskleróza), avšak místo ve věku mezi 60 a 70 lety může tyto děti postihnout mrtvice nebo srdeční infarkt před dosažením 10 let. Je pozoruhodné, že inteligence dětí s progerií není ovlivněna a napříč překvapujícím tělesným změnám jsou tyto děti inteligentní, zvědavé a plně života.

Co je to PRF?

Progeria Research Foundation (Nadace pro výzkum progerie) byla založena v roce 1999 rodiči dítěte postiženého progerií, Dr. Leslie Gordonovou a Dr. Scottem Bernsem a mnoha odhodlanými přáteli a rodinami, které si uvědomily potřebu zdrojů pro lékaře, pacienty a rodiny osob postižených progerií a nutnost financování výzkumu progerie. Od té doby je nadace PRF hlavním aktérem stojícím za objevením genu progerie a vytvořila programy a služby, aby pomohla jak postiženým osobám, tak i vědcům pracujícím na výzkumu progerie. V dnešní době je nadace PRF jedinou neziskovou organizací, která se věnuje výhradně hledání, jak progerii léčit. Nadace PRF je uznávána jako model pro organizace věnující se výzkumu nemocí a jako vzorový příklad úspěšného translačního výzkumu probíhajícího od zahájení k odhalení genu až ke klinickým studiím během pouhých deseti let.

PROGRAMY A SLUŽBY NADACE PRF

- ❖ **První klinická studie léku proti progerii:** Nadace PRF financovala a koordinovala první klinickou studii léku proti progerii o rozpočtu 2 miliony dolarů, která probíhala v Bostonu za spolupráce s institucemi Children's Hospital Boston (CHB), Dana-Farber Cancer Institute a Brigham and Women's Hospital. Lék studie se nazývá inhibitor farnesyltransferázy nebo FTI a ukázal se v modelech v laboratoři a na zvířatech jako velmi slibný. Do studie bylo zařazeno 28 dětí ze 16 zemí ve věku od 3 do 15 let. Ukáže-li se tento lék jako efektivní, bude se jednat o pozoruhodný posun směrem k nalezení léčby.

Od doby zahájení první studie vědci našli dva další léky, které mohou v kombinaci s testovaným lékem FTI poskytnout ještě účinnější léčbu dětí postižených progerií než jediný lék. Nadace PRF se pohotově posunula

KONTAKTUJTE NÁS: +1(978) 535-2594 * info@progeriaresearch.org * www.progeriaresearch.org
(Aktualizováno 10. ledna, 2011)

směrem k výzkumu těchto dalších možností léčby. PRF spolu s institucí CHB zahájily v srpnu roku 2009 druhou klinickou studii léčby progerie. "Studie trojitého léku" je mnohem rozsáhlejší než první studie a zahrnuje 45 dětí z 24 zemí hovořících 17 různými jazyky.

- ❖ **Mezinárodní registr nadace PRF pro progerii** uchovává centralizované údaje o dětech a rodinách žijících s progerií. Tím se zajišťuje plynulá distribuce nových údajů, které mohou dětem pomoci.
- ❖ **Buněčná a tkáňová banka:** Buněčná a tkáňová banka nadace PRF poskytuje zdravotnickým vědeckým pracovníkům genetický a biologický materiál od pacientů a rodin s progerií, aby bylo možné provádět výzkum progerie a dalších onemocnění souvisejících s věkem a posunout se tak k nalezení léčby. Nadace PRF shromáždila úžasný počet 90 buněčných linií od postižených dětí z celého světa (ve věku od 2 měsíců do 17 let) a 61 linií do jejich přímých příbuzných.
- ❖ **Lékařská a výzkumná databáze:** Databáze je tvořena centralizovanou sbírkou lékařských údajů od pacientů s progerií z celého světa. Tyto údaje jsou důkladně analyzovány, aby nám pomohly progerii lépe pochopit a navrhnout doporučení pro léčbu. V roce 2010 byla tato analýza využita pro příručku od nadace PRF s doporučeními pro progerii, jejímž účelem je zlepšení kvality života.
- ❖ **Diagnostické testování:** Nadace PRF vytvořila diagnostický testovací program pro progerii na základě odhalení genu v roce 2003, který napomáhá dětem, jejich rodinám a zdravotnickým pracovníkům určit konečnou vědeckou diagnózu. Tím lze stanovit diagnózu dříve, snížit počet nesprávných diagnóz, zajistit včasnou lékařskou intervenci a pomoci tak k lepší kvalitě života dětí.
- ❖ **Vědecká setkání věnovaná progerii:** Nadace PRF zorganizovala 6 vědeckých konferencí, na kterých se setkali vědci a kliničtí pracovníci z celého světa, vyměňovali si své zkušenosti, nejnovější vědecké informace a upevnili tak svoji spolupráci v boji proti tomuto ničivému onemocnění.
- ❖ **Výzkumné granty:** Nadace PRF udělila 33 výzkumných grantů o celkovém objemu více než 2,5 mil. dolarů s využitím přezkoumání specializovanými odborníky z našeho Lékařského vědeckého výboru sestávajícího z dobrovolníků. Částky až 100 tis. dolarů udělované po dobu až do dvou let umožnily rozkvet nového inovativního výzkumu progerie.
- ❖ **Publikace a výzkum:** Vědci pracovníci v klinickém i v základním výzkumu mají přístup ke grantům nadace PRF, k buňkám a tkáním, do databáze a jejich objevy jsou publikovány ve špičkových vědeckých časopisech. Průměrný celoroční počet vědeckých publikací věnovaných progerii od roku 2002 převyšil více než dvanáctkrát počet těchto publikací během posledních 50 let.
- ❖ **Překladačský program nadace PRF: *V kontaktu se světem.*** Nadace PRF svým výjimečným celosvětovým dosahem odstraňuje komunikační bariéry pro pacienty a jejich rodiny z celého světa. Úspěchem této iniciativy je přeložení programu nadace PRF a jejích zdravotnických materiálů do více než 20 různých jazyků.
- ❖ **Webové stránky/veřejná informovanost:** Webové stránky ProgeriaResearch.org umožňují přístup k nejnovějším informacím o výzkumu progerie, k podpoře a vzdělávání určenému rodinám postižených a zdravotnickým pracovníkům. Informační zpravodaj nadace PRF odebírá více než 13 tis. lidí ze 60 zemí. Úspěch nadace PRF byl uveřejněn ve vysílání CNN, The Dr. Oz Show, Primetime Live, Dateline, The Today Show a v časopisech *Time* a *People*, *The New York Times*, *The Wall Street Journal* (na titulní straně!) a v desítkách dalších médií určených pro širokou veřejnost.
- ❖ V říjnu roku 2009 byl nadací PRF a jejím partnerem GlobalHealthPR zahájen celosvětový informační program **Find the Other 150** (Najděte dalších 150), jehož cílem je vyhledat po celém světě zatím nezjištěné děti s progerií. Informační program umožnil nadaci PRF objevit další rodiny a děti s progerií, které potřebují naši pomoc.

KDO JE KDO V NADACI PRF?

Audrey Gordonová, Esq., prezidentka a výkonná ředitelka, spoluzakladatelka

Audrey Gordonová, Esq. dohlíží na veškerou administrativní činnost nadace Progeria Research Foundation, včetně činnosti představenstva, získávání finančních prostředků, žádostí o granty, administrativy výzkumných projektů a dobrovolnických programů.

Leslie B. Gordonová, MD, PhD, lékařská ředitelka, spoluzakladatelka

Dr. Gordonová se podílela na založení nadace Progeria Research Foundation spolu s přáteli a rodinou poté, co byla u jejího syna Sama zjištěna diagnóza progerie. Dr. Gordonová dohlíží na Diagnostický testovací program, Buněčnou a tkáňovou banku, Lékařskou a výzkumnou databázi a je spolupředsedkyní klinických studií léků proti progerii. Je docentkou pediatrického výzkumu na lékařské fakultě Warren Alpert Medical School na Univerzitě Brown a v nemocnici Hasbro Children's Hospital v Providence ve státě Rhode Island a vědeckou pracovnící v Children's Hospital Boston a na lékařské fakultě Harvardské univerzity.

Scott D. Berns, MD, MPH, FAAP, předseda představenstva nadace PRF, spoluzakladatel

Dr. Berns, Samův otec, je spoluzakladatelem nadace Progeria Research Foundation a je ve funkci předsedy jejího představenstva. Je licencovaným pediatrem a profesorem klinické pediatrie na lékařské fakultě Alpert Medical School na Univerzitě Brown. Dále je hlavním vice-prezidentem programu Chapter Programs v organizaci March of Dimes.

Tina, Brandon, Brittany a Zach Pickardovi, rodina vyslanců nadace PRF

V lednu 2010 byla rodina 3letého Zacha Pickarda jmenována rodinou vyslanců nadace PRF. Pickardovi žijí v Lexingtonu ve státě Kentucky a tvoří integrální součást úsilí nadace PRF zvyšovat veřejnou informovanost, zahrnovat další rodiny do našich programů a získávat finanční prostředky pro naši činnost. Vážíme se času a úsilí, které věnují těmto důležitým činnostem.