



PRF LYHYESTI, tammikuun 2011 tilanne

Tehtävä: löytää Hutchinsonin-Gilfordin syndrooman/progerian ja sen ikääntymiseen liittyvien häiriöiden aiheuttavat tekijät, hoito ja parannuskeino.

PRF LUKUINA:

Tiedetysti progerian kanssa elävien lasten määrä: 78
lasta 31 maassa

PRF:n diagnostisen ohjelman kautta testattujen lasten
määrä: 88

PRF:n perustamisen jälkeen myönnettyjä apurahoja:
33

Solinjoja PRF:n solu- ja kudospankissa: 151

PRF:n lääketieteelliseen tutkimustietokantaan
osallistuvien lasten määrä: 97

Dollareina kerätty yhteensä

Vuosien 1999 ja 2010 välisenä aikana:
\$9.738.084

Tasaiset 85-90% PRF:n vuosittaisista menoista
osoitetaan sen ohjelmiin ja palveluihin.

Saamamme tuki on mahdollistanut progeriageenin
löytämisen, progerian kliiniset tutkimukset ja kaiken
poikkeuksellisen hyvän edistymisemme.
Tukijoidemme jatkuvalla tuella tulemme voittamaan
tämän kilpajuoksun aikaa vastaan ja löytämään hoitoja
ja parannuskeinon näille erityislapsille – ja ehkä myös
auttamaan miljoonia sydänsairauksista ja muista
ikäntymiseen liittyvistä sairauksista kärsiviä.

Mikä progeria on?

Progeria, joka tunnetaan myös Hutchinsonin-Gilfordin syndroomana (HGPS), on harvinainen, kuolemaan johtava geneettinen sairaus, jonka tunnuspiirteenä on kiihtyvän ikääntymisen ilmaantuminen lapsilla. Kaikki progeriaa sairastavat lapset kuolevat samaan sydänsairauteen (arterioskleroosiin) jota on miljoonilla normaalisti ikääntyvillä aikuisilla 60-70 vuoden iässä. Näillä lapsilla voi kuitenkin olla aivoinfarkteja ja sydänkohtauksia jopa ennen 10 ikävuotta. Yllättävää kyllä, progeria ei vaikuta sitä sairastavien lasten älytasoon, ja vaikka heidän nuorissa kehoissaan tapahtuu hätkähdyttäviä muutoksia, nämä poikkeukselliset lapset ovat älykkäitä, rohkeita ja täynnä elämää.

Mikä PRF on?

Progeria Research Foundationin (PRF) perustivat vuonna 1999 progeriaa sairastavan lapsen vanhemmat, tohtorit Leslie Gordon ja Scott Berns, sekä monet asiaan vihkiytyneet ystävät ja sukulaiset, jotka havaitsivat tarpeen lääketieteelliselle tuki- ja tietolähteelle, joka on suunnattu lääkäreille, potilaille ja progeriaa sairastavien lasten perheille, sekä tarpeen progeriatutkimuksen rahoittamiseen. Noilta ajoilta asti PRF oli ajava voima progeriageenin löytämisen takana ja se on kehittänyt ohjelmia ja palveluita, jotka auttavat sekä HGPS:aa sairastavia että progeriatutkimusta tekeviä tutkijoita. PRF on tänä päivänä ainoa hyväntekeväisyysjärjestö, joka on omistautunut täysin progerian hoitojen ja parannuskeinon löytämiselle. PRF:ia on kiitetty mallikelpoiseksi tautia tutkivaksi järjestöksi ja erinomaiseksi esimerkiksi onnistuneesta translaatiotutkimuksesta, joka on edennyt alkuvaiheesta geenin löytämiseen ja hoitotutkimuksiin vain 10 vuoden sisällä.

PRF:N OHJELMAT JA PALVELUT

- ❖ **Ensimmäiset laatuaan olevat progerian kliiniset lääkehoitotutkimukset:** PRF rahoitti ja koordinoi 2 miljoonan dollarin ensimmäistä laatuaan olevaa progerian kliinistä lääkehoitotutkimusta. Tutkimus toteutettiin Bostonissa ja sen kumppaneina olivat Children's Hospital Boston (CHB) -sairaala, Dana-Farber Cancer Institute -tutkimusyksikkö ja Brigham and Women's Hospital -sairaala. Tutkimuslääke on nimeltään farnesyylitransferaasi-inhibiittori (FTI). Tämä lääkeaine on ollut hyvin lupaava laboratoriossa ja eläinmalleissa. Tutkimukseen otettiin 28 lasta 16 maasta, joiden iät olivat 3-15 vuotta. Jos lääkeaine osoittautuu tehokkaaksi, siitä tulee merkittävä askel eteenpäin parannuskeinon etsinnässä.

Ensimmäisen tutkimuksen alkamisen jälkeen tutkijat löysivät kaksi muuta lääkeainetta, jotka voivat testattavan FTI-lääkeaineen kanssa yhdessä käytettynä toimia vieläkin tehokkaampana hoitona progeriaa sairastaville lapsille kuin yksittäinen lääkeaine. PRF siirtyi nopeasti tutkimaan näitä uusia hoitovaihtoehtoja. PRF ja CHB aloittivat toisen

OTA YHTEYTTÄ MEIHIN: +1(978) 535-2594 * info@progeriaresearch.org * www.progeriaresearch.org
(päivitetty 10. tammikuuta 2011)

kliinisen progeriatutkimuksen elokuussa 2009. "Kolmilääketutkimus" on paljon ensimmäistä tutkimusta suurempi: siihen osallistuu 45 lasta 24 maasta, jotka puhuvat 17 eri kieltä.

- ❖ **PRF:n kansainvälinen progeriarekisteri** ylläpitää keskitetysti tietoja progeriaa sairastavista lapsista ja heidän perheistään. Tämä varmistaa sellaisen uuden tiedon nopean jakelun, joka voi hyödyttää lapsia.
- ❖ **Solu- ja kudospankki:** PRF:n solu- ja kudospankki tarjoaa lääketieteen alan tutkijoille progeriapotilailta ja heidän perheiltään ja sukulaisiltaan saatua geneettistä ja biologista materiaalia, jotta progerian ja muiden ikääntymiseen liittyvien sairauksien tutkimusta voidaan tehdä. Näin pääsemme lähemmäksi parannuskeinon löytämistä. PRF on kerännyt vaikuttavat 90 solulinjaa sairaudesta kärsiviltä lapsilta ympäri maailman (ikähaarukka 2 kuukautta-17 vuotta), ja 61 linjaa heidän lähisukulaisiltaan.
- ❖ **Lääketieteellinen tutkimustietokanta:** Tietokanta on keskitetty kokoelma lääketieteellistä tietoa progeriapotilaista ympäri maailman. Tiedot on analysoitu perusteellisesti, jotta ne auttavat meitä ymmärtämään laajemmin progeriaa ja laatimaan hoitosuosituksia. Vuonna 2010 tämän analyysin myötä PRF laati kattavat terveydenhuollon suositukset progeriaan liittyen käsikirjana, joka on tarkoitettu optimoimaan elämänlaatu.
- ❖ **Diagnostinen testaus:** PRF kehitti progerian diagnostisen testausohjelman vuoden 2003 geenilöydöksen myötä, jotta lapset, heidän perheensä ja heitä hoitavat terveydenhuollon ammattilaiset saavat tietoonsa lopullisen ja tieteellisen diagnoosin. Tämä voi näkyä varhaisempina diagnooseina, vähäisempinä väärinä diagnooseina ja varhaisina lääketieteellisinä interventioina, jotka takaavat paremman elämänlaadun lapsille.
- ❖ **Progeriaa käsittelevät tieteelliset työpajat:** PRF on järjestänyt 6 tieteellistä konferenssia, jotka ovat koonneet yhteen tutkijoita ja klinikoita ympäri maailmaa jakamaan asiantuntemuksensa ja terävintä kärkeä olevat tutkimustuloksensa ja vaalimaan yhteistyötä taistelussa tätä tuhoisaa sairautta vastaan.
- ❖ **Tutkimusapurahat:** PRF on myöntänyt 33 apurahaa, joiden yhteissumma on yli 2,5 miljoonaa dollaria, vapaaehtoisen lääketieteellisen tutkimuksen komiteamme vertaisarvioimille hankkeille. Jopa 100.000 dollarin apurahat, jotka on myönnetty maksimissaan kahden vuoden ajaksi, ovat mahdollistaneet uuden, innovatiivisen progeriatutkimuksen menestymisen.
- ❖ **Julkaisut ja tutkimukset:** Sekä kliiniset että perustutkimusta tekevät tutkijat ovat hyödyntäneet PRF:n apurahoja, soluja ja kudoksia sekä tietokantaa. Heidän löydöksensä on julkaistu ensiluokkaisissa tiedelehdissä. Vuodesta 2002 keskimääräinen vuosittainen progeriaa käsittelevien tieteellisten julkaisujen määrä on yli 12-kertainen verrattuna julkaisujen määrään sitä edeltävien 50 vuoden ajalta.
- ❖ **PRF:n käännohjelma: Yhteydessä maailmaan.** Tavoittamalla ihmiset erinomaisen globaalisti, PRF poistaa kommunikaatioesteet ympäri maailmaa olevilta potilailta ja heidän perheiltään. Tämä hanke on onnistunut kääntämään PRF:n ohjelman ja hoitomateriaalit yli 20 eri kielelle.
- ❖ **Verkkosivustot/yleisön tietoisuus:** ProgeriaResearch.org tarjoaa perheille ja hoitaville henkilöille pääsyn viimeisimpiin tutkimus-, tuki- ja koulutustietoihin. PRF:n uutiskirjeet tavoittavat yli 13.000 ihmistä 60 maassa. PRF:n tarina on ollut esillä CNN:ssä, The Dr. Oz Show:ssa, Primetime Live:ssa, Dateline:ssa, ja The Today Show:ssa, sekä *Time*- ja *People*-lehdissä, *The New York Times*:issa, *The Wall Street Journal*:issa (etusivulla!) ja lukuisissa muissa laajalti luetuissa mediajulkaisuissa.

Lokakuussa 2009 PRF ja sen kumppani GlobalHealthPR käynnistivät maailmanlaajuisen tietoisuuden lisäämiseen tähtäävän kampanjan, joka on nimeltään **Find the Other 150**, edistääkseen maailmanlaajuisesti niiden progeriaa sairastavien lasten löytämistä, joilla ei ole todettu sairautta. Kampanja on auttanut PRF:ia löytämään uusia progeriaa sairastavia lapsia ja heidän perheitään, jotka tarvitsevat apuamme.

KUKA KUKIN ON PRF:SSA?

Audrey Gordon, Esq., puheenjohtaja ja toimitusjohtaja, perustajajäsen

Audrey Gordon, Esq. valvoo kaikkia Progeria Research Foundationin hallintotehtäviä, mukaan lukien johtokunnan tehtävät, varainhankinta, apurahahakemukset, lääketieteellisten tutkimusprojektien hallinto ja vapaaehtoisohjelmat.

Leslie B. Gordon, MD, PhD, lääketieteellinen johtaja, perustajajäsen

Tri Gordon perusti Progeria Research Foundationin yhdessä ystävien ja sukulaisten kanssa sen jälkeen, kun hänen pojallaan Samilla diagnosoitiin progeria. Tri Gordon valvoo diagnostista testausohjelmaa, solu- ja kudospankkia ja lääketieteellistä tutkimustietokantaa. Hän on johtajana progerian kliinisissä lääkehoitotutkimuksissa. Tri Gordon on pediatriksen tutkimuksen apulaisprofessori Brownin yliopiston Warren Alpert Medical Schoolissa ja Hasbro Children's Hospital -sairaalassa Providencessa, Rhode Islandilla, ja tutkija Children's Hospital Boston -sairaalassa ja Harvardin yliopiston Medical Schoolissa.

Scott D. Berns, MD, MPH, FAAP, PRF:n johtokunnan puheenjohtaja, perustajajäsen

Tri Berns, Samin isä, on Progeria Research Foundationin perustajajäsen ja toimii johtokunnan puheenjohtajana. Hän on pediatrian erikoislääkäri ja pediatrian kliininen professori Brownin yliopiston Alpert Medical Schoolissa. Hän on myös alajaoksien ohjelmien vanhempi varajohtaja March of Dimes -järjestössä.

Tina, Brandon, Brittany ja Zach Pickard, PRF:n lähettiläisperhe

Tammikuussa 2010 3-vuotiaan Zach Pickardin perhe nimettiin PRF:n lähettiläisperheeksi. Pickardit asuvat Lexingtonissa, Kentuckyssa ja ovat olennainen osa PRF:n pyrkimyksiä lisätä yleistä tietoisuutta, osallistaa muita perheitä ohjelmiimme ja kerätä rahaa tutkimukselle. Arvostamme sitä aikaa ja vaivaa, jonka he käyttivät näihin tärkeisiin toimiin.