

Progeria ve Progeria Araştırma Vakfı (PRF: Progeria Research Foundation) Hakkında

Misyon: Progeria ve yaşlanma kökenli diğer hastalıkların çare ve etkin tedavisini keşfetmek.

- Progeria ile yaşadığı bilinen çocuk sayısı: 30 ülkede 54 çocuk
- PRF Teşhis Programı aracılığıyla test edilen çocuk sayısı: 73
- PRF'nin kuruluşundan bu yana sağlanan burslar: 24
- PRF Hücre & Doku Bankasındaki hücre hatları sayısı: 111
- PRF Medikal & Araştırma Veritabanına katılan çocuk sayısı: 77

Progeria Nedir?

Hutchinson-Gilford Progeria Sendromu (HGFS) olarak da bilinen Progeria, çocuklarda hızla yaşlanmaya sebep olan ve son derece nadir görülen ölümcül bir genetik hastalık. Progeria hastası çocuklar milyonlarca yetişkin insanı etkileyen kalp hastalıklarından ölüyor, yetişkinler bu hastalıklardan 60 - 70 yaşlarında etkilenirken Progeria hastası çocuklar sadece 5 ve 6 yaşlarından itibaren kalp krizi ve felçlere maruz kalabiliyorlar. Progeria çocukların zekalarını etkilemiyor, bu çocuklar genç bedenlerindeki şaşırtıcı fiziksel değişikliklere rağmen zeki, cesur ve hayat dolular.

PRF Nedir?

Progeria konusunda doktorların, hastaların ve ailelerin medikal araştırmalara ihtiyaç duyduklarının farkına varan Progeria hastası bir çocuğun ailesi Dr. Leslie Gordon ve Scott Berns 1999 yılında arkadaşlarıyla birlikte Progeria Araştırma Vakfı'nı kurdu. O tarihten beri PRF, Progeria geninin keşfinin arkasındaki itici güç oldu. Vakıf tarafından Progeria tanı testi geliştirildi, doku ve hücre bankası kuruldu, kaynak fon yaratıldı ve Progeria araştırmaları için medikal veritabanı oluşturuldu. Bugün PRF, tamamen Progeria'nın tedavisini bulmaya kendini adanmış kar amacı gütmeyen tek kuruluştur.

PRF'nin Programı ve Servisleri:

* **Progeria Hastalığı için İlk Klinik İlaç Denemesi:** PRF fonları ve koordinasyonu ile yapılan ilk klinik ilaç denemesi Children's Hospital Boston'da gerçekleştirilmektedir. FTI (farnesyltransferase inhibitor) olarak bilinen ilaç laboratuvarında ve hayvan testlerinde ümit vaat etmiştir. İki buçuk yıl sürmesi beklenen araştırma 7 Mayıs 2007'de başladı. PRF bugüne kadar bu araştırma için gerekli 2 milyon dolarlık fonun yaklaşık 1.8 milyon dolarlık bölümü için bağış sağladı.

* **Hücre & Doku Bankası:** PRF Hücre& Doku Bankası, medikal araştırmalar için Progeria hastaları ve onların ailelerinden alınan genetik ve biyolojik materyalleri sağlıyor. Böylece bu araştırmalar bizleri, Progeria ve diğer yaşlanma hastalıklarının tedavisine yaklaştırmaktadır. PRF dünya genelinde Progeria'dan etkilenen çocuklardan 71 (yaşları 8 aylıktan 17 yaşa kadar değişen) ve onların yakın akrabalarından 40 hücre hattı toplamıştır.

* **Medikal & Araştırma Veritabanı:** Veritabanı, tüm dünyadan Progeria hastalarının medikal kayıtlarından oluşuyor. Bu data hastanın hayat kalitesini yükseltmek ve en iyi

tedaviyi belirlemek için titizlikle analiz ediliyor. Bu bilgiler, ailelere rehberlik eden hekimler için paha biçilemezdir. Bu tarihe kadar PRF programında 77 kayıtlı çocuk bulunmaktadır ve üç resmi sağlık tavsiyesi yayınlamıştır; Kalp Sağlığı, Beslenme, Terapi & Fizik Tedavi. Veri tabanı, Progeria ilk klinik ilaç denemeleri için birincil klinik hedefi belirlemede kritik bir önem taşımaktadır.

* **Teşhis Testleri:** PRF, 2003 gen keşfi sonrasında Progeria için tanı testi geliştirdi, böylece ilk kez çocuklar, aileleri ve onların doktorları için kesin bilimsel tanı olanağı ortaya çıktı. Bu durum daha erken tanıyı, daha az yanlış teşhis ve erken tedaviyi sağlamak yoluyla çocuklar için daha iyi yaşam kalitesi temin etmektedir.

* **Bilimsel Seminerler:** PRF, bu yıkıcı ve öldürücü hastalığa karşı mücadelede işbirliğini teşvik etmek, bilgi ve en ileri bilimsel verileri paylaşmak için dünyanın dört bir yanından bilim adamları ve klinik uzmanlarını bir araya getirerek beş bilimsel konferans düzenledi.

* **Yayınlar ve Araştırma :** PRF'nin ana amaçlarından biri Progeria ve Progeria araştırmalarında varılan sonuçlara dair farkındalık yaratmaktır. Progeria hakkındaki binlerce yayın PRF bursları ve hücre desteğine de değinerek saygın ve bilinen dergilerde yer almış ve tüm dünyada binlerce araştırmacı tarafından okunmuştur. Progeria hakkında bilimsel yayınların adedi 2002 yılından beri daha önceki 50 yıla nazaran 10 kat artmıştır.

* **Araştırma Bursları:** PRF, Gönüllü Medikal Araştırma Komitesi'nin incelemeleri sonucunda toplam 1,7 milyon dolarlık 24 araştırma bursu sağladı. Progeria ile ilgili inovatif araştırmalarını zenginleştirmek için iki yıla kadar 100 bin dolara kadar olan ödüller tahsis edildi.

* **Web Sitesi / Kamusal Farkındalık:** ProgeriaResearch.org ziyaretçilerin, ailelerin ve bakıcıların Progeria hakkındaki bilgilere erişmelerini sağlıyor. PRF web sitesinin ayda ortalama 15.000 ziyaretçisi bulunmaktadır ve PRF'nin e-bülteni 49 ülkede 10.000 kişiye ulaşmaktadır. Gen keşfinden beri PRF'nin hikayesi CNN, The New York Times, Time ve People gibi birçok medya organında yayınlanmıştır. PRF ulusal kamu bilinçlendirme kampanyası 2006 yazında Ted Danson ve Mary Steenburgen'in sesleri ile başladı. Ocak 2007'de, PRF ve Progeria Klinik İlaç Deneyleri haberi dünya çapında milyonlarca okuyucuya ulaşan The Wall Street Journal'ın birinci sayfasında yayınlanmıştır.

* **Progeria Ailelerine Ulaşım – PRF Progeria Aileleri Haberleşme Platformu ve Sohbet Odası:** PRF, Progeria hastası çocukların aileleri için değerli kaynakları sağlamaya devam etme misyonu ile haberleşme platformu içeren bir internet sitesi yarattı. Bu online araç ailelere birbirlerini tanımaları için yardımcı oluyor ve çocukları için endişelerini, fikirlerini ve en iyi bakım yollarını paylaşabilecekleri bir sosyal destek ağı yaratıyor.

PRF Kimdir?

Audrey Gordon – Kurucu Ortak, Başkan ve İcra Direktörü: Progeria Araştırma Vakfı, Yönetim Kurulu faaliyetleri, fon toplama organizasyonları dahil olmak üzere tüm idari işler, burs, tıbbi araştırma projeleri yönetimi ve gönüllü programları çalışmalarından sorumludur.

Dr. Leslie Gordon – Kurucu Ortak ve Medikal Direktör: Dr. Leslie Gordon Progeria hastası oğlu Sam'den sonra arkadaşları ile birlikte Progeria Araştırma Vakfı'nı kurdu.

PRF'nin tıbbi direktörü Leslie Gordon, teşhis test programı, hücre & doku bankası, araştırma veritabanı ve ilaç denemeleri eş başkanlığından sorumludur. Leslie Gordon Brown Üniversitesi Warren Alpert Tıp Fakültesi Pediatri Araştırma Bölümü'nde ve Hasbro Çocuk Hastanesi'nde Asistan Profesör'dür.