

Izometričke vježbe mogu poboljšati mišićnu snagu i funkcionalne sposobnosti kod dječaka s DMD

Blage do umjerene izometričke vježbe nogu (kontrakcije određenog mišića ili skupine mišića) sigurne su te poboljšavaju mišićnu snagu i funkcionalne sposobnosti kod dječaka s Duchenne mišićnom distrofijom (DMD) koji mogu hodati, navodi istraživanje.

Istraživanje "[Sigurnost, izvedivost i učinkovitost vježbanja kod Duchenne mišićne distrofije](#)" objavljeno je u časopisu [Muscle & Nerve](#). Izometričke kontrakcije mišića u nogama događaju se tijekom vježbanja kada se stvara sila bez ikakvih promjena u duljini ili kutu zgloba. Takve su vježbe predložene u odnosu na naporniju tjelesnu aktivnost kao mogući način smanjenja oštećenja mišića kod osoba s DMD.

Programi koji uključuju takve vježbe podržani su nalazima na mišjem modelu, ali testovi na dječacima s DMD nisu provedeni. Kako bi popunili tu prazninu u znanju, istraživači sa Sveučilišta Florida istraživali su sigurnost, izvedivost i učinkovitost izometrijskog programa vježbanja nogu blagog do umjerenog otpora u studiji od dva dijela. Tim je započeo ispitivanjem izometričkog vježbanja različitog intenziteta i frekvencije kako bi se odredio odgovor na dozu i njegovu sigurnost kod 10 dječaka s DMD (prosječna dob 8.3 godine). Konkretno, znanstvenici su izvršili početne procjene prvog dana, koje su se sastojale od tri dijela. To su: magnetska rezonanca mišića nogu, ocjena boli i procjena kreatin kinaze u krvi ili CK-markera oštećenja mišića. Procjena je također uključivala određivanje vršne čvrstoće oba ekstenzora koljena i fleksora koljena desne noge. Trećeg dana sudionici su prošli jednu vježbu, a sigurnosne mjere ponovljene su 48 sati kasnije. Zatim su se vježbe ponavljale osmi i 10. dan, a sigurnosni testovi ponavljali su se 12. dana.

Uz to, istraživači su ispitali sigurnost i izvedivost 12-tjednog kućnog programa jačanja blagog do umjerenog intenziteta. Program je izvodilo osam dječaka (prosječne dobi 9.3 godine) u svojem domu, uz nadzor. Kako bi se izgradio odnos s dječacima i njihovim obiteljima, tri vježbe održane su prije početka osobnog programa na Sveučilištu Florida u Gainesvilleu. Dječaci su dobili istu opremu koja se koristila na Sveučilištu. Ako se početnim sigurnosnim mjerenjima nisu mogli naći znakovi oštećenja mišića, oprema je poslana u dom svakog sudionika. Nakon 10% povećanja intenziteta vježbanja na polovici programa, ispitanici su se vratili na konačnu procjenu po isteku 12 tjedana. Svaka serija vježbanja (obje noge) trajala je otprilike 90 minuta, tri dana u tjednu. Funkcionalna sposobnost procjenjivala se vremenom potrebnim za uspon ili spuštanje niz četiri stepenice, dok je mišićna snaga mjerena dinamometrom Biodex - računalnim robotskim mjernim uređajem. Konkretno, kuk je postavljen na 90 stupnjeva, dok je koljeno testirano na 60 i 30 stupnjeva, naveli su istraživači. Podaci su analizirani pomoću odgovarajućih statističkih modela. U prvom dijelu ispitivanja, vježbe različitog intenziteta nisu otkrile oštećenje mišića. Niti jedan sudionik nije izvijestio o značajnom povećanju boli.

U drugom dijelu, sedam od osam dječaka završilo je 12-tjedni program kod kuće, uz usklađenost 84,9%. Jedan dječak povukao se iz ispitivanja zbog opterećenja koje je sudjelovanje stvaralo, uključujući osjećaj tjeskobe. Snimke nisu pokazale znakove oštećenja mišića niti jednog sudionika. Jedan dječak imao je porast razine CK u krvi što ukazuje na oštećenje mišića, ali nije prijavio bol. Značajno je da su se i snaga i funkcionalne sposobnosti značajno poboljšale nakon treninga, a svih sedam dječaka koji su završili program doživjeli su porast snage.

Istraživači su primijetili nekoliko ograničenja ovog istraživanja. Prvo, budući da nije bilo slučajnog dodjeljivanja različitih režima niti određivanja kontrolne skupine, rezultati se ne mogu generalizirati. Drugo, iako je usklađenost bila izvrsna, istraživači su naveli kako je vremensko trajanje vježbi bilo predugo za dječake. Treće, znanstvenici nisu istraživali potencijalne pozitivne promjene vidljive tijekom vježbanja osim vremenskog testa uspinjanja stepenicama. Rezultati ovog rada navode kako je izometrički program vježbanja kod kuće, blagog do umjerenog intenziteta koji se izvodi tri puta tjedno siguran te potencijalno može imati pozitivan učinak na mišićnu snagu i funkciju kod dječaka s DMD koji imaju održanu sposobnost samostalnog hoda. Također navodi se kako će ovaj pilot rad pomoći u postavljanju temelja na kojemu će se moći uspostaviti programi vježbanja s odgovarajućim smjernicama za osobe oboljele od DMD. [1]



[1] Muscular Dystrophy News. Isometric Exercise in DMD Found to Improve Boys' Strength, Function (2021). Dostupno na: <https://muscular dystrophynews.com/2021/02/04/isometric-exercise-dmd-improves-boys-strength-function-study-suggests/>

Translarna povećava razinu distrofina - druga faza kliničkog ispitivanja

Novi podaci kliničkih ispitivanja pokazuju kako liječenje Translarnom (atalurenom) povećava razinu proteina distrofina kod dječaka s Duchenne mišićnom distrofijom (DMD) uzrokovanom tzv. besmislenom mutacijom (engl. nonsense mutation). Otkriće je u internetskoj emisiji predstavio dr. Stuart W. Peltz, izvršni direktor tvrtke PTC Therapeutics koja razvija Translarnu. DMD je uzrokovan nedostatkom mišićnog proteina distrofina zbog mutacija gena. Mutacija uzrokuje da se stanični mehanizmi za stvaranje proteina prerano zaustave kad se gen "očita" kako bi stvorio distrofin.

Translarna omogućuje stanicama da ignoriraju ovaj abnormalni signal zaustavljanja, omogućujući tako proizvodnju funkcionalnog proteina distrofina pune duljine. PTC je sponzorirao kliničko ispitivanje faze 2 (NCT03648827) kako bi procijenio može li ispitivani lijek povećati razinu distrofina u mišićnom tkivu osoba s DMD. U istraživanju je uključeno 20 dječaka u dobi od dvije do sedam godina. Dobili su Translarnu u oralnoj suspenziji - 10 mg/kg ujutro, ista doza u podne i 20 mg/kg navečer. Biopsije mišića prikupljene su na početku i na kraju studije. Dva sudionika nije bilo moguće procijeniti na kraju studije, jedan nije uzimao lijekove prema uputama, a uzorci biopsije drugog sudionika bili su nedovoljne kvalitete za analizu. Kao takva, studija je na kraju procijenila 18 sudionika. U početnom planu istraživanja, biopsije mišića trebale su se uzimati na početku liječenja i nakon 40 tjedana. Deset dječaka slijedilo je ovaj raspored. Međutim, zbog kašnjenja povezanih s pandemijom COVID-19, kod preostalih osam sudionika biopsije su uzete između 62. i 70. tjedna liječenja. Karakteristike oboljelih, uključujući dob i uporabu steroida, bile su slične u obje skupine. Razine distrofina mjerene su pomoću dvije potvrđene metode: elektrokemiluminescencija (ECL) i imunohistokemija (IHC).

Kod ispitivanih sudionika, srednje razine distrofina izmjerene s metodom IHC značajno su porasle, za 7% u odnosu na početak ispitivanja. Razine distrofina izmjerene metodom ECL također su se povećale, ali razlika nije bila statistički značajna. Također, preko 80% ispitanika pokazalo je povećanje distrofina, što znači postojani učinak. Značajno je da je porast razine distrofina uglavnom bio veći među osobama koje su liječene duže vremena (62-70 tjedana, umjesto 40). Ovi rezultati sugeriraju da je duže trajanje liječenja rezultiralo većim biološkim učinkom što je u skladu s podacima iz drugih studija.

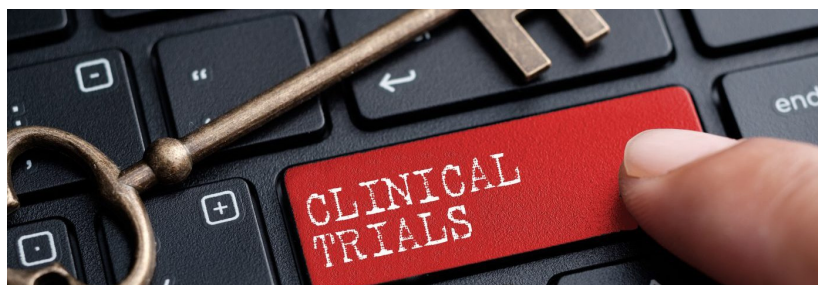
Liječenje Translarnom također je smanjilo razinu kreatin kinaze, markera oštećenja mišića. Rezultati mjerenja fizičke funkcije poput vremena potrebnog za trčanje/hodanje i sposobnosti uspona i silaska stepenicama također su se općenito poboljšali. Peltz je rekao da se nalazi iz ove studije nadovezuju na mnoga istraživanja iz drugih kliničkih ispitivanja, kao i stvarne podatke koji pokazuju učinkovitost Translarne. Također je naglasio nalaze [STRIDE \(NCT02369731\)](#), kontinuirane promatračke studije koja se provodi u više centara u Europi i Izraelu. Cilj ovog registra je praćenje više od 250 pacijenata tijekom najmanje pet godina.

SDDH @-BILTEN

Nalazi STRIDE studije ukazali su da bi Translarna mogla značajno odgoditi gubitak ambulacije/hodanja za oko 3,5 godine kod osoba s DMD. Rezultati su također pokazali da bi liječenje moglo spriječiti gubitak plućnih funkcija.

Sveukupno, nalazi nove studije idu u prilog ukupnim podacima o Translarni koji uključuju povećanje proizvodnje distrofina, kliničku korist u više krajnjih točaka (ciljeva) u nekoliko placebo kontroliranih ispitivanja i stvarne dokaze o dugotrajnim učincima za ključne aspekte progresije bolesti, napisao je Peltz u [pismu](#) zajednici Duchenne.

PTC trenutno provodi kliničko ispitivanje faze 3 (NCT03179631) za procjenu dugoročnih učinaka Translarne kod osoba oboljelih od DMD, starijih od pet godina te starijih koji mogu hodati. Rezultati ovog ispitivanja očekuju se između srpnja i rujna 2022. godine. Prema Peltzu, PTC planira razgovarati o rezultatima cijelog programa Translarne s Američkom agencijom za hranu i lijekove (FDA) kako bi utvrdio je li moguć ubrzan put do odobrenja. FDA je 2017. godine odbila zahtjev kojim se traži odobrenje Translarne, ističući da su potrebna dodatna istraživanja. U Europskoj uniji Translarna je odobrena za neke pacijente s DMD u dobi od dvije godine i više, koji mogu hodati. Preporučeno je da se odobrenje proširi na osobe koje ne mogu hodati. [2]



[2] *Muscular Dystrophy News*. Translarna Increased Dystrophin Levels in Phase 2 DMD Study (2021). Dostupno na: <https://muscular dystrophynews.com/2021/02/09/translarna-increased-dystrophin-levels-phase-2-dmd-study/>

Život s rijetkom bolesti: usklađivanje pristupa probiru novorođenčadi

Međunarodni dan rijetkih bolesti obilježava se 28. veljače zbog potrebe senzibilizacije društva i upoznavanja s teškoćama s kojima se susreću oboljeli. Kada se uzme u obzir veliki broj rijetkih bolesti (između 6000 i 7000 različitih dijagnoza), u Europi od rijetkih bolesti boluje oko 6-8% cjelokupne populacije. Hrvatski zavod za javno zdravstvo (HZJZ) je u suradnji s Ministarstvom zdravstva RH i Hrvatskim Savezom za rijetke bolesti prema Nacionalnom programu za rijetke bolesti 2015. - 2020. započeo prikupljanje podataka o osobama koje boluju od rijetkih bolesti. Do sada su u toj bazi prikupljeni podaci za 3950 oboljelih.

Velika poteškoća s kojom se osobe oboljele od rijetkih bolesti i članovi njihovih obitelji susreću je postavljanje ispravne dijagnoze, a vrlo često ispravna dijagnoza donosi se prekasno. Upravo zbog toga rano dijagnostičiranje dovodi do povećanja kvalitete života osoba koje žive s rijetkom bolesti, a probir novorođenčadi je jedan od načina da se to osigura. Obitelji mogu bolje planirati njegu i liječenje svog djeteta te donositi utemeljene odluke o budućim trudnoćama, a u mnogim slučajevima ova rana intervencija sprječava razvoj teških invaliditeta i može spasiti živote. Ipak, danas u cijeloj Europi postoje značajna odstupanja između politika i programa za probir novorođenčadi. Po prvi je put, EURORDIS (Europska organizacija za rijetke bolesti), zajedno sa svojim Vijećem nacionalnih saveza, Vijećem europskih federacija i svojim članovima, utvrdila [11 ključnih načela](#) za potporu usklađenom europskom pristupu probira novorođenčadi. Ogromne nejednakosti diljem Europe, zajedno s tehnološkim i znanstvenim napretkom, naglašavaju hitnu potrebu za promjenom postojećeg stanja. Također EURORDIS poziva institucije Europske unije i države članice da usvoje ključna načela kako bi zajamčile ljudsko pravo na postizanje najviših zdravstvenih standarda za svu novorođenčad.

Rano otkrivanje bolesti, čak i ako ne postoji lijek i dalje dovodi do povećanja ukupne kvalitete života novorođenčadi i njihovih obitelji. Presudno je to što se izbjegava dugačak put do dijagnoze s kojim se tako često obitelji suočavaju kao i neuspješnim testovima i višestrukim preporukama bez odgovora o tome što nije u redu. Roditelji također mogu donositi odluke o tretmanima koji mogu spriječiti ili usporiti pojavu ozbiljnih simptoma te planirati strategije skrbi koje se bave višestrukim komponentama života s rijetkom bolesti, olakšavajući pristup integriranoj medicinskoj i socijalnoj skrbi. Kako se procjenjuje da je 72% rijetkih bolesti genetskog porijekla, od toga 70% bolesti čiji je početak dječjoj dobi, probir novorođenčadi pruža neusporedivu priliku za poboljšanje kvalitete života novorođenčadi.

SDDH @-BILTEN

Trenutno se programi značajno razlikuju u cijeloj Europi. Zbog toga EURORDIS iznosi ključna načela te korake koje je potrebno poduzeti na nacionalnoj i europskoj razini. Načela jasno pokazuju da bi pregled novorođenčadi trebao biti organiziran kao sustav s jasno definiranim ulogama i odgovornostima kao i strukturama upravljanja i odgovornosti koje su transparentne. Također trebali bi biti uspostavljeni odgovarajući psihološki, socijalni i ekonomski standardi potpore za obitelji. Zdravstveni radnici trebali bi proći temeljitu obuku, a potrebna je senzibilizacija šireg dijela javnosti o ovom pitanju, svi moraju razumjeti „zašto“ i „kako“ probir. Nadalje potrebno je postaviti europske standarde kako bi se osiguralo da svaki roditelj u Europi može očekivati isto vrijeme, metode prikupljanja, praćenje i informacije tijekom probira. Odgovornost za programe probira novorođenčadi pada na pojedine zemlje u Europi jer probir novorođenčadi drži jedan od ključeva bolje budućnosti osoba rođenih s rijetkom bolesti u narednim godinama. [3]



[3] EURORDIS. *A better life with a rare disease: harmonising approaches to Newborn Screening (2021)*. Dostupno na: https://www.eurordis.org/news/better-life-rare-disease-harmonising-approaches-newborn-screening_

Vršnjačko nasilje nad djecom s teškoćama u razvoju

Dan ružičastih majica, u svijetu poznatiji kao „Pink Shirt Day“ je dan posvećen promociji borbe protiv vršnjačkog nasilja koji se obilježava širom svijeta. Centar za edukaciju i prevenciju nasilja - Đakovo (CEPN) začetnik je ideje u Hrvatskoj (od 2014. godine), a prema odluci Hrvatskog sabora (od 17. veljače 2017. godine), zadnju srijedu u veljači Dan ružičastih majica obilježava se kao Nacionalni dan borbe protiv vršnjačkog nasilja. Obilježavanje Dana ružičastih majica započelo je u Kanadi, a ideja je nastala u znak protesta zbog incidenta koji se dogodio u jednoj školi. Inicijativom školskih kolega na konstruktivan način riješeno je sustavno zlostavljanje dječaka čija je ružičasta majica simbolizirala potporu teško bolesnoj majci. Ružičaste majice, koje su solidarno s dječakom nosili njegovi školski kolege, postale su prepoznatljiv simbol inicijative i kasnije, međunarodno prepoznate obljetnice s ciljem prevencije vršnjačkog nasilja.

Vršnjačko nasilje najčešće se definira kao zlonamjerno, neprijateljsko, ponavljano ili trajno ponašanje jednog ili više učenika, koji su često fizički snažniji, spretniji ili socijalno i psihološki moćniji, a cilj im je da žrtvi, koja se teško može sama obraniti, nanesu tjelesnu i/ili emocionalnu bol i štetu. Budući da je počiniteljima nasilja cilj stjecanje ili pokazivanje moći nad onima koji su slabiji ili se teško mogu obraniti, djeca s teškoćama u razvoju u velikom su riziku da budu žrtve vršnjačkog nasilja. Prema analizi Svjetske zdravstvene organizacije (2013) i podacima o učestalosti viktimizacije učenika s teškoćama u razvoju u odnosu na njihove vršnjake u zemljama Europske unije, utvrđen je veći broj žrtava vršnjačkog nasilja među učenicima s teškoćama u razvoju.

Određene vanjske, fizičke i ponašajne značajke povezane s teškoćama, a zbog kojih se razlikuju od vršnjaka, mogući su razlog viktimizacije, a s druge strane, ova skupina djece iznimno je osjetljiva na reakcije okoline općenito, a osobito na reakcije vršnjaka. Trude se i teže tome da ih vršnjaci prihvate kako bi s njima stvorili pozitivne odnose, ali priželjkivane interakcije s vršnjacima često otežavaju nedovoljno razvijene socijalne vještine. Isto tako i oni sami zbog svojih teškoća ponekad izbjegavaju vršnjake. Vidljivi tjelesni invaliditet, specifične teškoće u razvoju (primjerice mucanje), kao i upotreba različitih pomagala (slušnog aparata, štaka i sl.), nerijetko su razlozi da djecu s teškoćama u razvoju njihovi vršnjaci oponašaju, ismijavaju te vrijeđaju. Dakle primarne teškoće, bilo da tu skupinu djece čine „različitom“ ili im otežavaju komunikaciju, utječu na interakcije s vršnjacima i često prethode viktimizaciji. Osim verbalnog oblika nasilja često su prisutni i drugi oblici, ponajprije relacijskog nasilja, kao što je izoliranje, izbjegavanje, ali i fizičko i elektroničko nasilje.

Čak i ona djeca koja nemaju namjeru povrijediti svoje kolege s teškoćama u razvoju, češće ih zadirkuju zbog potrebe da zauzmu određenu poziciju u razrednoj hijerarhiji. Takav tretman nepovoljno utječe na njihovo samopouzdanje, samopoštovanje, općenito sliku o sebi, a i sami sebe počinju percipirati kao različite, lošije od drugih i slično, što rezultira smanjenim samopoštovanjem i u odrasloj dobi. Vršnjačko nasilje dakle, izaziva širok spektar negativnih emocija: „Često bih plakao kada bih došao doma. Bio sam tužan jer mi se to događa. Nije lako biti drugačiji od drugih“, a što se povratno negativno odražava na primarne teškoće djeteta.



Foto izvor: http://files.unicef.org/montenegro/SBN_za_web_final.pdf

Osim za žrtvu, posljedice vršnjačkog nasilja mogu se odraziti i na zlostavljače koji su skloniji postati agresivne osobe u odrasloj dobi. Naime do 24. godine 60% onih koji su zlostavljali, osuđeni su za prekršajna ili krivična djela, a 40% njih osuđeno je i više puta te su skloniji uzimanju droga i alkohola za razliku od vršnjaka.

Djeca sklona zlostavljanju nisu naučila suosjećati - pa ako im hoćemo dati šansu da nauče suosjećati, nužno je da prvo mi suosjećamo s njima.

Programi prevencije vršnjačkog nasilja u školama u svijetu pokazuju kako postoje dvije tendencije u reagiranju na nasilje - jedna se više oslanja na stroge i jasne kazne za nasilničko ponašanje, a druga na poticanje razvoja socijalno prihvatljivijih i zrelijih ponašanja te na razvoj osobne odgovornosti djece.

SDDH @-BILTEN

U skladu s time svi možemo poduzeti korake kojima ćemo smanjiti vršnjačko nasilje. Važno je na vrijeme prepoznati i pružiti pomoć i podršku djeci koja su žrtve vršnjačkog nasilja te djeci koja su sklona nasilnom ponašanju. Vršnjačko nasilje ističe i problem nepružanja pomoći i nedostatka empatije među djecom koja svakodnevno promatraju svoje vršnjake s teškoćama i ne pružaju im ni minimalnu pomoć u svakodnevnim situacijama, kao ni u situacijama vršnjačkog nasilja. Upravo zbog toga senzibilizacija javnosti te stvaranje klime i okruženja koje pokazuje poštovanje, podršku, brigu i netolerantnost na nasilje važna je preventivna mjera za prevenciju vršnjačkog nasilja. [4]



„Stop vršnjačkom nasilju – Stop svakoj vrsti nasilja!“

[4] Bilić, V., & Balog, M. (2019). Percepcija vršnjačkog nasilja nad djecom s teškoćama u realnom i virtualnom svijetu. *Napredak: Časopis za interdisciplinarna istraživanja u odgoju i obrazovanju*, 160(3-4), 339-363.
UNICEF. (2010). *Za sigurno i poticajno okruženje u školama-priručnik*. Dostupno na: https://www.unicef.hr/wp-content/uploads/2015/09/Stop_nasilju_medju_djecom_prirucnik.pdf