

Nastavljaju se klinička ispitivanja genske terapije za liječenje DMD

Sve je više obećavajućih kliničkih ispitivanja vezanih za gensku terapiju mišićne distrofije. Odobravanje lijeka Zolgensma, znanstvenicima, ali i pokroviteljima znanstvenih istraživanja, dalo je potvrdu da se nalaze na pravom putu pronalaska učinkovitih lijekova za različite oblike neuromuskularnih bolesti te se stoga očekuje sve više ulaganja u ovom području.

Jedno od takvih je i ispitivanje „SGT-001“ – eksperimentalna genska terapija koju tvrtka Solid Biosciences sa sjedištem u Cambridgeu razvija za liječenje Duchenne mišićne distrofije (DMD). Američka agencija za hranu i lijekove (*U.S. Food and Drug Administration: FDA*) provodi klinička ispitivanja u suradnji s tvrtkom Solid Biosciences, a u najnovijem priopćenju za medije krajem listopada istaknuto je kako se radi na dovršavanju svih aktivnosti potrebnih za nastavak ispitivanja koja se mogu očekivati u prvom tromjesečju 2021. godine.

Navedena genska terapija koristi modificirani i bezopasni virus kako bi mišićne stanice opskrbio genom koji proizvodi mikrodistrofin. Mikrodistrofin je kraća, ali funkcionalna verzija distrofina, mišićnog proteina koji, zbog mutacija gena, nedostaje oboljelima od DMD. Pretklinički podaci pokazali su da SGT-001 može usporiti ili zaustaviti napredovanje DMD-a, bez obzira na temeljnu mutaciju ili stadij bolesti, navodi Solid.

Otvorenim ispitivanjem faze 1/2 - „IGNITE DMD“ namjerava se procijeniti sigurnost, podnošljivost i učinkovitost terapije kod 16 dječaka u dobi od 4 do 17 godina s DMD-om. Kliničko ispitivanje uključuje djecu koja mogu i tinejdžere koji ne mogu samostalno hodati. Glavni ciljevi ispitivanja su promjene u razinama proteina mikrodistrofina, procijenjene biopsijama mišića. Do danas je šest dječaka dobilo jednokratnu injekciju u većoj i manjoj dozi. Analiza biopsija mišića prikupljenih tri mjeseca nakon tretmana dva dječaka s obzirom na veću dozu pokazala je povećanje broja mišićnih vlakana koja proizvode mikrodistrofin za 10 – 20% kod jednog i za 50 – 70% kod drugog. Također, dječaci su pokazali pad razine markera oštećenja mišića.

Značajno je da nisu prijavljene nikakve dodatne nuspojave povezane s eksperimentalnom terapijom do 30 mjeseci (2,5 godine nakon doziranja). [1]

[1] *Muscular Dystrophy News. FDA lifts clinical hold on IGNITE DMD gene therapy trial (2020). Dostupno na: <https://muscular dystrophy news.com/2020/10/06/fda-lifts-clinical-hold-on-ignite-dmd-trial-gene-therapy-igt-001/>*

Nove inačice gena povezane s različitim simptomima i značajkama CMT

Prema nedavnom istraživanju provedenom u Japanu, osobe s Charcot-Marie-Tooth dijagnozom (CMT) i mutacijama u genu MPZ (eng. myelin protein zero: MPZ) imaju vrlo različite simptome bolesti što ukazuje da se tim osobama može dijagnosticirati aksonski ili demijelinizirajući oblik poremećaja.

CMT je dakle široko grupiran u dvije kategorije: aksonski CMT i demijelinizirajući CMT, a ovi oblici se pojavljuju ovisno o različitim patogenim varijantama u genu. Zbog svoje uloge u zdravlju mijelina, mutirane verzije gena MPZ, nazvane MPZ inačice obično se povezuju s demijelinizirajućim CMT-om.

Istraživači u Japanu ispitivali su genetske značajke oboljelih osoba koje imaju MPZ inačice. Ukupno je ispitano 1.657 osoba te je iz ove populacije identificirano 85 osoba, od kojih su 64 imale 23 poznate MPZ inačice. Preostalih 21 ispitanika imalo je 17 novih varijanti. Treba napomenuti da je 12 inačica zabilježeno samo u Japanu. Istražitelji su 11 od 17 novih inačica smatrali vjerojatnim patogenima ili uzročnicima bolesti. Šest od ovih varijanti povezano je s CMT-om kod odraslih, a četiri kod djece. Tri su mutacije klasificirane kao demijelinizirajuće, a četiri kao aksonske.

Zahvaćenost kranijalnog živca* potvrđena je kod 20 osoba, od kojih je 11 osoba pokazalo više od dva simptoma što ukazuje na to da bi prisutnost simptoma kranijalnog živca trebala skrenuti pozornost na moguću prisutnost varijanti MPZ. Također povišena razina proteina u likvoru (cerebrospinalnoj tekući koja okružuje mozak i leđnu moždinu) povezana je s mutacijama u genu MPZ. [2]

*Kranijalni živci su skupina motoričkih i senzornih nervnih vlakana koji upravljaju funkcijama i pokretima lica, glave, usta, vrata, jezika i očiju, smanjuju broj otkucaja srca, reguliraju gutanje i omogućavaju disanje regulacijom otvaranja grkljana. Kranijalni živci su svoje ime dobili zahvaljujući činjenici da ne pripadaju živcima koji izlaze iz leđne moždine već izlaze direktno iz mozga i prostiru se kroz 12 parova u naše tijelo.



2] *Charcot-Marie-Tooth news. Japanese Study: New MPZ Gene Variants Tied to Diverse CMT Symptoms, Features* (2020). Dostupno na: <https://charcot-marie-toothnews.com/2020/12/04/japanese-study-finds-new-mpz-gene-variants-associated-with-diverse-cmt-symptoms-features/>

Utjecaj epidemije COVID-19 na skrb i dobrobit osoba s rijetkim bolestima

Prvi val epidemije COVID-19 u Europi ozbiljno je poremetio pristup skrbi te povećao stres i anksioznost kod osoba s rijetkim bolestima što je imalo negativan utjecaj na njihovo zdravlje i dobrobit, pokazalo je istraživanje koje je provela organizacija EURORDIS-Rare Diseases Europe (Europska organizacija za rijetke bolesti).

„Ljudi koji žive s rijetkim bolestima u Europi našli su se kao kolateralna žrtva pandemije suočeni s prekidima skrbi koji bi mogli biti opasni po život”, izjavio je izvršni direktor ove organizacije u priopćenju za javnost.

EURORDIS je početkom ove godine već izdao otvoreno pismo tvorcima politika naglašavajući negativan utjecaj pandemije na osobe s rijetkim bolestima pružajući popis preporuka. Drugi val COVID-19 širom Europe jasno je pokazao kako ćemo sada dugo živjeti s pandemijom stoga se vlade i zdravstveni sustavi moraju odmaknuti od pristupa trenutnog „gašenja požara“ i raditi na izgradnji održivih i otpornijih zdravstvenih sustava koji ne zaboravljaju potrebe najugroženijih u oblaku COVID-19. Istaknuto je kako su potrebni održivi zdravstveni sustavi koji nikoga ne ostavljaju za sobom - uključujući 30 milijuna ljudi koji žive s rijetkim bolestima u Europi.

Istraživanje provedeno između 18. travnja i 11. svibnja 2020. procijenilo je utjecaj prvog vala COVID-19 na liječenje, njegu i dobrobit gotovo 7.000 osoba s rijetkim bolestima (1.250 vrsta bolesti) ili njihovih njegovatelja u 36 europskih zemalja. Rezultati su pokazali kako je 84% ispitanika doživjelo neku vrstu poremećaja u skrbi zbog krize COVID-19, 70–80% njih izvijestilo je da su termini ili intervencije poput fizioterapije odgođeni ili otkazani. Uz to, više od polovice ovih osoba nije moglo pristupiti dijagnostičkim testovima (60%), primati kemoterapije ili infuzije (60%) ili biti podvrgnuto zakazanim operacijama ili transplantacijama koje su odgođene ili otkazane (60%). Čak 64% ispitanika izrazilo je zabrinutost zbog potencijalnih negativnih učinaka prekida skrbi na njihovo zdravlje ili zdravlje osobe o kojoj brinu.

Značajno je da su pristupi skrbi te izolacija povezani s „lock downom“ u državama ozbiljno utjecali na mentalno zdravlje pri čemu je gotovo 60% ispitanika prijavilo prekide u psihijatrijskim terapijama, a 2/3 imalo je depresiju i/ili osjećaj da nisu u stanju prevladati svoje probleme. Slične rezultate pokazalo je i istraživanje koje je provela Organizacija za mišićnu distrofiju Australije, zajedno s partnerima u kojem je istaknuto kako su se osobe s neuromuskularnim bolestima suočile sa emocionalnim i izolacijskim izazovima povezanim s COVID-19, ali i većim utjecajem na mentalno zdravlje u odnosu na ostalu populaciju. To je uključivalo opće pogoršanje mentalnog zdravlja povezano s osjećajima tjeskobe, razočarenja i rastuće frustracije. [3]

[3] Eurordis. *People living with a rare disease were severely impacted during first COVID-19 wave: 30 million people in Europe must not be forgotten once again (2020)*. Dostupno na: http://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/PressRelease_COVID19surveyresults_Final2.pdf

Muscular Dystrophy Australia. COVID-19 and its impact on people with neuromuscular conditions (2020). Dostupno na: <https://theloopcommunity.org/assets/documents/The-Loop-Survey.pdf>

Povezanost prehrane i mentalnog zdravlja

Faktori mentalnog zdravlja su vrlo kompleksni, no sve više znanstvenih istraživanja ukazuje na snažnu povezanost hrane i mentalnog zdravlja. Funkcija mozga ovisi o dostupnosti odgovarajućih hranjivih tvari, uključujući ugljikohidrate, masti, proteine, vitamine i minerale. Mozak nosi tek 2% naše ukupne tjelesne mase, ali unatoč tomu najveći je potrošač energije.

Dok je i kod „zdrave“ populacije sve češći nastanak „bolesti modernog doba“ u vidu pretilosti, povišene razine kolesterola i glukoze u krvi te primjerice poremećaja krvnog tlaka kod osoba s mišićnom distrofijom ova opasnost je znatno više izražena zbog nemogućnosti kretanja, odnosno tjelesne aktivnosti. Osobe s MD vrlo često pribjegavaju brzom i neadekvatnoj prehrani kojom povećavaju rizik od razvoja šećerne bolesti i povećane tjelesne mase. Osim toga neadekvatna prehrana utječe na raspoloženje te mentalno zdravlje. Primjerice konzumacija šećera mijenja procese u mozgu utječući na um i sposobnost ispravnog funkcioniranja, a otuda razlog da veće količine šećera mogu biti izvor tjeskobe i depresije. Šećer isprva kao 'višak' (više od 200 kalorija dnevno) može uzrokovati tzv. *high-osjećaj*, a nakon čega slijedi tzv. *blues-osjećaj*. Tijelo pokušava uspostaviti ravnotežu slanjem signala kako bi "bilo dobro pojesti još nešto slatko" čime zapravo dolazi do prejedanja, a takva situacija često dovodi do promjene raspoloženja. Za održavanje općeg osjećaja dobiti tj. osjećaja smirenosti i opuštenosti odgovoran je neurontransmitter serotonin. Neurotransmiteri su kemijske tvari koje imaju ulogu komunikacijskih sredstava među neuronima. Oni utječu na moždanu aktivnost te reguliraju sve procese u tijelu: spavanje, raspoloženje, razinu aktivnosti, osjećaje itd. Visoka razina serotonina može uzrokovati simptome kao što su tromost i pospanost dok niska razina uzrokuje intenzivnu želju za hranom. Serotonin se između ostalog otpušta kao posljedica konzumiranja veće količine ugljikohidrata. Promjene njegove koncentracije unutar mozga mogu dovesti do različitih poremećaja: depresije, anksioznosti, agresije, prisilnog ponašanja i poremećaja spavanja. Vrlo je razvijena grana farmakologije koja se bavi liječenjem poremećaja serotonina, tako da danas postoje brojni lijekovi koji reguliraju njegovu razinu u mozgu i na taj način dovode do povlačenja simptoma bolesti. Dokazano je i da olovo i neki drugi teški metali koji dospiju u organizam iz atmosfere mogu doprinijeti depresivnom stanju i lošem raspoloženju. Za uklanjanje metala iz organizma bitno je da se u prehranu uvrsti dosta vlakana. Glavni organ koji sudjeluje u detoksikaciji organizma je jetra, a za njezin djelotvorniji rad bitni su antioksidansi, među kojima su voće i povrće kao njihov glavni izvor. Nadalje, brojna znanstvena istraživanja dokazala su povezanost depresije i lošeg raspoloženja s nedostatkom određenih nutrijenata u svakodnevnoj prehrani točnije vitamina B skupine (posebice B1, B3, B9 i B12) i cinka u krvi.

Upravo iz navedenih razloga kod osoba s MD posebno je važna pravilna prehrana koja sadrži različite hranjive nutrijente kojima štitimo i hranimo naš mozak, što rezultira nižim rizikom obolijevanja od raznih bolesti te boljim mentalnim zdravljem. Više o tome koji nutrijenti doprinose održavanju mentalnih funkcija te je li važno što jedemo za mentalno zdravlje prenosimo u nastavku iz članka „*Hrana za mozak*“ objavljenog na web platformi mentalnozdravlje.hr:

Za pravilno funkcioniranje mozak zahtjeva određene hranjive tvari te je za nekoliko njih utvrđen utjecaj na kognitivne sposobnosti. Među njima se svakako ističu omega-3 masne kiseline koje su važne za izgradnju i oporavak moždanih stanica. Konzumacija omega-3 masnih kiselina jedna je od najbolje proučenih interakcija između hrane i evolucije mozga. Dokozaheksaenska kiselina (DHA) je najzastupljenija omega-3 masna kiselina u staničnim membranama mozga. Međutim ljudsko tijelo nije učinkovito u sintetiziranju DHA pa smo u velikoj mjeri ovisni o prehrani. Zapadnjačkim načinom prehrane potrošnja omega-3 masnih kiselina uvelike se smanjila, a njen deficit u prehrani ljudi povezan je s povećanim rizikom od nekoliko mentalnih poremećaja kao što je poremećaj pažnje, disleksija, demencija, depresija, bipolarni poremećaj i shizofrenija. Glavni izvor omega-3 masnih kiselina je plava riba (srdela, inćuni, skuša, tuna), a nalazi se i u lanenim sjemenkama, ulju repice i orahu. Suprotno pozitivnom djelovanju prehrane bogate omega-3 masnim kiselinama, studije su pokazale da prehrana s visokim sadržajem trans i zasićenih masnih kiselina negativno utječe na mentalno zdravlje. Antioksidansi su biološki aktivni spojevi za koje se pokazalo da smanjuju stanični stres i upalne procese koji su povezani sa starenjem mozga i neurodegenerativnim poremećajima kao što je Alzheimerova bolest. Povećana konzumacija antioksidansa može biti učinkovita u prevenciji ili ublažavanju ovih promjena, a možemo ih pronaći u bobičastom voću kao što su borovnice, crni ribizl, kupine, jagode. Važnu ulogu u radu mozga imaju i vitamini B skupine; vitamin B12, folna kiselina, tiamin, niacin. Nedostatak ovih vitamina može dovesti do neuroloških poremećaja posebno kod razvoja ploda u maternici i dojenačkoj dobi. Prehrambeni izvori vitamina B skupine su cjelovite žitarice, orašasti plodovi, meso, riba, jaja, pekarski kvasac, zeleno lisnato povrće.

Iako za pojedine hranjive tvari i njihove prehrambene izvore postoje dobre naznake da utječu na mentalno zdravlje, raspoloženje i kognitivne funkcije ne smijemo zaboraviti da je pravilna uravnotežena, raznovrsna i umjerena prehrana glavna odskočna daska u održavanju zdravlja. To se odnosi i na mentalno zdravlje u svim njegovim aspektima kako energetskim tako i psihosocijalnim. U svoju prehranu uključite svježe voće i povrće, cjelovite žitarice i ribu. Jedino pravilnom prehranom koja sadrži različite nutrijente hranimo naš mozak i štitimo ga od oksidativnog stresa uzrokovanog slobodnim radikalima koji oštećuje stanice mozga. Jedite obroke u društvu s prijateljima i obitelji jer su upravo ovakve prehrambene navike povezane s dobrim raspoloženjem te boljim mentalnim zdravljem. Hrana koju jedemo je važan alat u održavanju zdravlja našeg mozga, a ide pod ruku s drugim čimbenicima zdravog životnog stila kao što je tjelesna aktivnost, spavanje i stres menadžment. [4]



[4] Mentalno zdravlje. Hrana za mozak (2020). Dostupno na: <https://mentalnozdravlje.hr/blog/hrana-za-mozak/>
Zdrava prehrana. Utjecaj hrane na mozak (2020). Dostupno na: <https://zdravaprehrana.info/utjecaj-hrane-na-mozak/>

Održana Međunarodna konferencija o neuromuskularnim bolestima te 48. godišnja skupština EAMDA-e

U prosincu je održana dvodnevna online Međunarodna konferencija o neuromuskularnim bolestima te 48. godišnja skupština European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations – EAMDA. Kroz dvodnevni program 9. i 10. prosinca, 2020., Konferencija je obuhvatila vrlo sadržajan medicinski dio podijeljen u šest tematskih cjelina u kojima su ugledni stručnjaci iz raznih zemalja i područja medicine predstavili novosti iz područja dijagnostike, terapija, kliničkih ispitivanja, pristupa te skrbi za oboljele osobe.

Prisutnima su se pozdravnim riječima uvodno obratili Tadej Korošec, predsjednik EAMDA-e, Mateja Toman, predsjednica Saveza osoba s mišićnom distrofijom Slovenije te Milan R. Dimitrijević, osnivač Instituta za kliničku neurofiziologiju i emeritus profesor Medicinskog fakulteta Baylor (Houston, SAD).

U nastavku donosimo prikaz sažetaka izdvojenih tema po tematskim cijelinama:

Zašto brzo trebamo opsežan novorođenački probir za SMA?

(Why shall we go quickly to a large new born screening in SMA? – Mari Christine Ouillade and Robert Pletisha SMA Europe, France)

Kao glavna tema izlaganja bio je NBS (eng. new born screening) - novorođenački probir. *New born screening* za određenim rijetkim metaboličkim i drugim prirođenim bolestima sustav je organiziranog traganja u cjelokupnoj novorođenačkoj populaciji neke zemlje (ili regije) s ciljem njihova prepoznavanja prije nego što izazovu posljedice po zdravlje djeteta. Kao veliki zagovarač i promicatelj, Europski savez za probir novorođenčadi provodi inicijativu da probir novorođenčadi na spinalnu mišićnu atrofiju bude standardna procjena novorođenčadi te da bude primjenjiva u svim državama do 2025. godine u svrhu što ranijeg liječenja kako bi se zaustavio nepovratni gubitak motoričke funkcije i napredovanje bolesti.

Genska terapija Duchenne mišićne distrofije

(Genetic therapies of Duchenne muscular dystrophy - Prof. Francesco Muntoni, Paediatric Neurology, Developmental Neurosciences Dept., UCL GOS Institute of Child Health, United Kingdom)

Kroz izlaganje prof. Muntoni je predstavio mogućnosti genskog liječenja DMD-a, aktualna istraživanja i očekivanja o učinkovitosti istih pri čemu se posebno dotaknuo genske terapije zasnovane na adeno-povezanom virusu u svrhu svojevrstne zamjene gena. Naveo je kako više farmaceutskih tvrtki radi na lijekovima zasnovanim na ovom principu, a najdalje su došla istraživanja tvrtki Pfizer i Sarepta koje bi uskoro mogle ući u treću od četiri faze.

Iako se radi o lijekovima za koje se zbog principa djelovanja očekuje jednokratna primjena, istaknuo je kako još nije utvrđena dugotrajnost djelovanja, ali i pored toga, iznio stav kako će genska terapija značajno na bolje promijeniti život osoba s DMD. Uz gensku terapiju, govorio je i o napretku liječenja temeljenog na metodi *exon-skippinga* (preskakanja gena) pri čemu je posebno istaknuo lijek *eteplirsen* (*exondys*) koji je u SAD-u odobren po ubrzanom postupku za liječenje DMD-a uzrokovanog oštećenjem eksona 51; *golodirsen* (*viltolarsen*) o kojemu smo pisali u prvom izdanju SDDH @-biltena, a koji se koristi kod oštećenja eksona 53 te *casimersen* – lijek za tretiranje DMD-a nastalog uslijed oštećenje eksona 45, a za koji se početkom 2021. godine očekuje odobrenje od strane Američke agencije za hranu i lijekove. Nijednu od ovih terapija Europska agencija za lijekove još nije odobrila.

Liječenje DMD - sadašnjost i budućnost

(Treating DMD - the Present and the Future - Tanja Golli, dr. Med., Dr. MedPedijatrijska klinika, UKC Ljubljana, Slovenija)

Predavanje o tretmanu DMD pri čemu je naglasak bio na medikamentoznoj terapiji, steroidima, lijekovima za srce, dodacima za koštanu formaciju i terapiji hormonima. Najčešći uzrok smrti kod DMD jest zatajenje srca pa je tom problemu potrebno dati pravovremenu pažnju u smislu rane dijagnostike i tretmana kao što su beta blokatori, diuretici te anti-aritmička terapija. Ono što se očekuje u budućnosti su lijekovi koji bi usporili ili zaustavili progresiju bolesti, kao što su *ataluren* i *exon skipping*. Od lijekova koji bi u budućnosti trebali pomoći osobama oboljelim od DMD su također i *tamoxifen*, koji usporava progresiju bolesti i fibrozu, *rimeporide* za bolesti srca, *metformin* za tretman dijabetesa te *givinostat* za regeneraciju mišića.

Što možemo naučiti iz ALS registra?

(What can we learn from ALS patient registry? - asist. dr. Blaz Koritnik Institute of Clinical Neurophysiology, University Medical Centre Ljubljana, Slovenia)

Navedena tema istaknula je važnost registra uspostavljenog uz ALS Centar u Ljubljani. Bitan je radi heterogenosti oboljelih od ALS-a, a kroz navedeni registar od 2002. godine prati se 90% oboljelih. Ujedno, daje se mogućnost lociranja ljudi s ALS-om što se pokazalo jako bitnim za vrijeme COVID-a i kontaktiranja oboljelih. Na nivou države od 2018. godine u Sloveniji je uspostavljen zakonski okvir za rijetke bolesti unutar kojeg su sve mišićne distrofije.

Pojasne mišićne distrofije - naše iskustvo

(Limb Girdle Muscular Dystrophies - Our Experience; MUDr. Lívie Mensová Motol University Hospital, Prague, Czech Republic)

Kroz izlaganje predstavljena je povijest, definicija, klasifikacija pojasne mišićne distrofije (eng. limb girdle muscular dystrophy - LGMD), epidemiološki podaci, iskustvo rada te posljednji uspjeh u Češkoj – novi dio registra REaDY koji je predstavljen u srpnju 2020., a osnovan je za ovaj tip mišićne distrofije.

Istaknuto je kako se otkrićem novih podvrsta LGMD i proteina koji su povezani s LGMD javila potreba za novom klasifikacijom LGMD koja je objavljena 2018. godine te kako je situacija s LGMD komplicirana zbog heterogenosti bolesti. Također prikazane su obećavajuće terapije za LGMD koje su trenutno u početnim fazama kliničkog ispitivanja.

*Potencijali fizikalnih modaliteta za poboljšanje kvalitete života osoba s NMB
(Potential of physical modalities for improvement of quality of life of patients with NMD - Prof. Dr. Ivet B. Koleva, MD, PhD, DmedSc Medical University of Sofia, Bulgaria)*

Dr. Ivet Koleva s Medicinskog sveučilišta u Sofiji, Bugarska, izlagala je o temi potencijala fizikalnih modaliteta za poboljšanje kvalitete života osoba s neuromuskularnim bolestima. Prikazani su modeli neurorehabilitacije, vrste terapija koje se primjenjuju te pomagala i uređaji koji pri tome služe. Dr. Koleva je posebno naglasila potrebu primjene holističkog pristupa u rehabilitaciji osobe s neuromuskularnim bolestima odnosno potrebu za multidisciplinarnim timom pri provođenju iste.

*Utjecaj epidemije COVID-19 na život osoba s neuromuskularnim bolestima
(COVID19 impact on people living with rare neuromuscular diseases - Erwan Berjonneau, EURORDIS, France)*

Prikazani su rezultati istraživanja koje je provela EURORDIS organizacija, u kojem je sudjelovalo oko 7000 osoba od čega 434 osobe s neuromuskularnim bolestima. Pandemija COVID-19 pogoršala je mnoge svakodnevne izazove osoba koje boluju od rijetkih bolesti i stvorila dodatne probleme u njihovom svakodnevnom životu. Rezultati istraživanja pokazali su da je čak 92% ispitanika imalo neki oblik problema tj. pristupa uslugama u području medicinske skrbi, terapija, rehabilitacijskih postupaka, pristupa operacijskim zahvatima i transplantacijama, naručivanju na redovite kontrole i dr.

*Najčešći problemi prehrane kod osoba oboljelih od NMB
(Common nutritional issues in patients with neuromuscular disorders - Assist. Prof. Evgen Benedik, PhD in Nutrition Sci. Division of Paediatrics, Department of Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, University Medical Centre Ljubljana, Slovenia)*

Kroz predavanje o prehrani kod osoba oboljelih od NMB, istaknuti su problemi kod pojedinih oblika mišićne distrofije. Primjerice kod SMA to su disfagija, otežano gutanje, sporije žvakanje, gubitak težine ili prevelik dobitak na težini te konstipacija. Kod DMD naglasak je bio na efektu kortikosteroida zbog kojih se gubi apetit, smanjuje razina kalcija i vitamina D. Istaknuto je kako su ciljevi reguliranja prehrane optimiziranje dnevnih obroka kako ne bi došlo do pada u težini ili prekomjernog dobivanja na težini, vježbe za poboljšavanje funkcije gutanja te tretiranje problema refluksa, dijareje i konstipacije. Kod ove teme naglašeno je kako je važno da pristup uvijek bude multidisciplinarnan pa bi tako trebali biti uključeni pedijatri, neurolozi, nutricionisti, genetičari, logopedi, fizioterapeuti i radni terapeuti.

*Strateški okviri EU vezani za terapije koje mijenjaju tijekom bolesti
(Transformative therapies and European policies - Bonifác Makkai Policy
secretariat, European Alliance for Transformative Therapies)*

U okviru izlaganja, Bonifác Makkai iz Europskog saveza za transformativne terapije, naveo je kako se stanična i genska terapija razlikuje od one konvencionalne, u pitanju je inovativan pristup koji može u potpunosti promijeniti tijekom bolesti. Iako je u zadnje vrijeme došlo i dolazi do značajnog napretka u području genske terapije, naveo je kako ozbiljan problem može predstavljati nespremnost zdravstvenih sustava da prate znanstveni napredak zbog čega je nužna priprema zakonskih strategija kako bi novi i budući lijekovi zaista bili primijenjeni odnosno došli do oboljelih osoba. Stoga je uloga Saveza povezati zastupnike u Europskom parlamentu s predstavnicima oboljelih i stručnjacima iz područja medicine kako bi priprema bila sveobuhvatna. Savez u njihovim inicijativama, između ostalih podržava Tomislav Sokol, hrvatski zastupnik u Europskom parlamentu.

Cjelokupan program, odnosno teme održane EAMDA konferencije možete pogledati ovdje: <http://www.eamda.eu/international-conference-on-nmd-2020/>.

