

Dugoročna studija pokazuje da Exondys 51 produljuje preživljenje kod DMD-a



Najmlađi s DMD živjeli su 80% duže od vršnjaka koji nisu bili liječeni

Do osam godina liječenja Exondysom 51 (eteplirsen ili AVI-4658) produljilo je preživljenje osoba s Duchenne mišićnom distrofijom (DMD) u osoba različitih dobi skupina, zaključak je dugotrajne studije.

Osobe koje su liječene kroz dulje vrijeme imale su najmanji rizik od smrti.

Studija, "Preživljavanje među pacijentima koji su u trajanju do osam godina primali eteplirsen za liječenje Duchenne mišićne distrofije i kontekstualizacija s kontrolnom skupinom s prirodnim tijekom bolesti", objavljena je u časopisu Muscle & Nerve.

Exondys 51, razvijen od strane Sarepta Therapeutics, odobrena je terapija za osobe s DMD koje su podložne preskakanju egzona 51. Djeluje tako što povećava količinu proteina distrofina, koji nedostaje osobama s DMD. Gen koji kodira distrofin sastoji se od pojedinačnih dijelova koji se nazivaju egzoni. Terapije preskakanja egzona osmišljene su da natjeraju mišićne stanice da preskoče jedan ili više egzona kada se očita gen za proizvodnju proteina što omogućuje proizvodnju skraćene verzije distrofina.

Klinički podaci pokazali su povoljan sigurnosni profil i sposobnost Exondysa 51 da uspori progresiju bolesti, odgađajući smanjenje motoričke i disajne funkcije.

Istraživanje je obuhvatilo podatke od odobrenja lijeka u SAD-u 2016. godine

Tim koji uključuje znanstvenike u Sarepti i više međunarodnih institucija proveo je istraživanje

u svrhu procjene sveukupnog preživljenja među osobama s DMD-om koji su primili Exondys 51 u SAD-u od njegovog odobrenja 2016. godine.

Podaci o preživljenju prikupljeni su iz SareptAssista, programa podrške pacijentima u Sarepti, koji prikuplja administrativne podatke o većini osoba koje su primile Exondys 51. Kliničke karakteristike ili funkcionalne procjene nisu uključene.

Studija je obuhvatila 579 osoba s DMD liječenih Exondysom 51. Oni su liječenje započeli u dobi od 1 do 35 godina, s vremenom izloženosti u rasponu od nula do 8,6 godina.

Za kontrolnu skupinu, tim je pregledao objavljenu literaturu i izvukao podatke o preživljenju iz studija koje su pratile prirodnu povijest bolesti ili progresiju DMD-a kod osoba tijekom vremena u odsutnosti liječenja. Među 1224 pacijenta uključena u primarnu kontrolnu skupinu, koja je uključivala populaciju SAD-a i Europe, zabilježeno je 307 smrtnih slučajeva.

Zabilježeno je ukupno 29 smrtnih slučajeva među osobama s DMD-om liječenih Exondysom 51 tijekom praćenja od 2119 "godina" ukupno za sve osoba uključene u studiju (broj izračunat množenjem broja ljudi u istraživanju s vremenom koje je svaka osoba provela u njemu provela).

Dugotrajnije liječenje dovodi do dužeg preživljavanja

Podaci su pokazali da su osobe liječene Exondysom 51 živjele znatno duže od onih u kontrolnoj (prirodnoj) skupini pri čemu su živjeli do prosječne dobi od 32,8, naspram 27,4 koliko su živjeli oni koji nisu liječeni, što predstavlja razliku od 5,4 godine. U usporedbi samo s pripadnicima kontrolne skupine iz SAD-a, Exondys 51 je produžio preživljenje za 8,6 godina.

Terapija je bila povezana s 66%-tnim relativnim smanjenjem rizika od smrti u usporedbi s kontrolnom skupinom. Nakon prilagodbe dobi na početku studije (početna vrijednost), osobe liječene Exondysom 51 imale su 35% manji rizik od smrti. Štoviše, najmlađe liječene osobe imale su 80% višu stopu preživljenja nego kontrolne skupine iste dobi.

Podskupina osoba liječenih Exondysom 51 u dobi od 10 do 28 godina, kod kojih postoji najveća vjerovatnost smrtnog ishoda, imala je znatno veću vjerojatnost preživljavanja od kontrolne skupine.

Osobe liječene Exondysom 51 kraće od dvije godine imali su medijan dobi preživljenja od 28,1. Ipak, oni koji su liječeni 2 do 4 godine ili više od četiri godine nisu dosegli srednje vrijeme preživljavanja, "što ukazuje da je duže liječenje [Exondysom 51] bilo povezano s duljim vremenom preživljavanja", napisali su istraživači.

SDDH @-BILTEN

Sukladno tome, oni liječeni dulje od četiri godine imali su 85% manji rizik od smrti nego osobe liječene kraće od dvije godine.

"Klinički podaci predstavljeni u trenutnoj studiji sugeriraju da eteplirsen [Exondys 51] može produljiti preživljenje osoba s DMD različitih dobnih skupina", zaključili su istraživači. "Trebalo bi provesti daljnje analize utjecaja DMD terapija na preživljavanje kako više podataka bude dostupno."

Što se tiče ograničenja istraživanja, primijetili su da "iako je gotovo polovica osoba liječenih eteplirsenom bila izložena liječenju [više od četiri] godine, značajan broj osoba imao je [manje od dvije] godine izloženosti, što možda nije dovoljno vrijeme je da učinak eteplirsena bude očit."
[1]

[1] Muscular Dystrophy News Today (2024). Exondys 51 extends survival in DMD, long-term study shows. Dostupno na: <https://muscular dystrophy news.com/news/exondys-51-extends-survival-dmd-long-term-study/>

Rana dijagnoza SMA, tretman koji „mijenja pravila igre“ u regiji Italije



Djeca kojoj je dijagnoza dijagnosticirana probirom novorođenčadi dostižu motoričke prekretnice: studija

Rana dijagnoza spinalne mišićne atrofije (SMA) uz pomoć programa probira novorođenčadi i liječenje terapijama koje modificiraju bolest prije pojave simptoma, može spriječiti razvoj simptoma SMA, prema novoj studiji u Italiji.

Studija je otkrila da su djeca rođena bez simptoma koja su započela liječenje nedugo nakon dijagnoze SMA - koja je uslijedila nakon probira pri rođenju, prvi put provedenog u Italiji krajem 2021. - uspjela doseći motoričke prekretnice u očekivanoj dobi. To uključuje sjedenje u dobi od 6 mjeseci i hodanje u dobi od 15 mjeseci.

"Sposobnost dijagnosticiranja SMA u njegovim presimptomatskim stadijima je promjena u igri, jer omogućuje pružateljima zdravstvenih usluga da započnu strategije liječenja čak i prije nego što se pojave prvi znakovi neuromuskularne slabosti", napisali su istraživači.

Apulija, u takozvanom petnom dijelu zemlje u obliku čizme, "pojavi se kao pionirska talijanska regija koja je uvela obvezni SMA probir pri rođenju", u prosincu 2021., istaknuo je tim. Sada su istraživači analizirali rezultate ovog pilot programa.

Njihovi su nalazi detaljno opisani u "Rano liječenje spinalne mišićne atrofije nakon probira novorođenčadi: 20-mjesečni pregled prvog talijanskog regionalnog iskustva", studiji objavljenoj u *Annals of Clinical and Translational Neurology*.

Probir novorođenčadi dovodi do dijagnoze SMA, brzog liječenja, za 4 dojenčadi

SMA je uglavnom uzrokovan nasljednim mutacijama u genu SMN1 koje dovode do niske razine proteina motornog neurona (SMN) za preživljavanje. To u konačnici rezultira gubitkom motoričkih neurona — specijaliziranih živčanih stanica koje kontroliraju voljne pokrete — i simptomima bolesti.

Uz gen SMN1, postoji i pridruženi gen koji se zove SMN2 i koji također pridonosi proizvodnji SMN proteina. Međutim, manja genetska varijanca u ovom genu dovodi do samo oko 10% funkcionalne proizvodnje SMN proteina u usporedbi sa SMN1. Općenito, veći broj kopija SMN2 povezan je s manjom težinom bolesti.

Cilj provedbe obveznog pregleda novorođenčadi je omogućiti identifikaciju i liječenje pacijenata prije pojave simptoma. Nekoliko zemalja pokrenulo je takve inicijative, koje obično uključuju prikupljanje uzoraka osušene krvi i genetsku analizu gena SMA1.

Obavezni probir novorođenčadi na SMA prvi je put započeo u Italiji krajem 2021. U ovoj studiji istraživači su istraživali utjecaj ovog programa na pristup skrbi i ishode pacijenata u talijanskoj regiji Apuliji, koja se nalazi u južnom dijelu poluotoka zemlja.

U okviru programa kod četiri pacijenta — dva dječaka i dvije djevojčice — dijagnosticiran je SMA. Jedna je djevojčica imala simptome pri rođenju, dok ostale nisu pokazivali znakove SMA pri rođenju niti tijekom praćenja. Istraživači su primijetili da su tri pacijenta imala dvije kopije gena SMN2, a jedan tri kopije.

Troje pacijenata s dvije kopije SMN2 započelo je liječenje genskom terapijom Zolgensma (onasemnogeneabeparvovec) između 16. i 23. dana starosti. Beba sa simptomima SMA pri rođenju započela je liječenje samo devet dana nakon dijagnoze.

Zolgensma je jednokratna genska terapija koja je dizajnirana za isporuku radne kopije gena SMN1 pomoću bezopasnog virusa.

U međuvremenu, novorođenče s tri kopije SMN2 počelo je uzimati Spinrazu (nusinersen), drugu vrstu liječenja, u dobi od 20 dana. Spinraza, prva terapija koja je dobila odobrenje u SAD-u, je dizajnirana za povećanje sposobnosti motornih neurona da proizvode funkcionalni SMN protein iz SMN2 gena.

Troje djece nije imalo simptome od rođenja do 17 mjeseci

Sva su djeca pomno praćena do 17 mjeseci starosti ili gotovo 1,5 godinu. Tijekom tog vremena,

tri pacijenta koja su bila bez simptoma pri rođenju ostala su i dalje bez simptoma, postigavši motoričke prekretnice u očekivanoj dobi i dostigavši maksimalan rezultat u dječjem testu neuromuskularnih bolesti u dječjoj bolnici u Philadelphiji (CHOP-INTEND), ljestvici koja se koristi za procjenu sposobnost djeteta za obavljanje određenih motoričkih zadataka u dobi od 6 mjeseci do 1 godine. Maksimalni rezultat je 64.

Dvoje djece prohodalo je u dobi od 15 mjeseci, dok je jedno moglo sjediti bez oslonca sa 6,5 mjeseci. Djevojčica sa simptomima pri rođenju postigla je kontrolu glave kada je imala 2,5 mjeseca i dosegla rezultat CHOP-INTEND od 35 nakon 3 mjeseca.

"Ovi nalazi naglašavaju važnost terapijskog prozora kod neurodegenerativnih bolesti, posebno u onima gdje se dijagnoza može postaviti prije pojave simptoma", napisali su istraživači. Rana dijagnoza omogućuje što raniji početak liječenja, istaknuo je tim.

Prema istraživačima, rano liječenje može učinkovito smanjiti tešku onesposobljenost, pružajući bolje motoričke performanse i poboljšavajući kvalitetu života i očekivani životni vijek ovih pacijenata, dok također smanjuje troškove zdravstvenih sustava.

Tim je primijetio da su se "obrazovne inicijative usmjerene na roditelje i opstetere smatrale ključnima za podizanje svijesti i ubrzavanje pravovremenih radnji".

Ova je studija također otkrila važnost skraćivanja vremenskog razdoblja od rođenja do dijagnoze i odluke o liječenju, rekli su znanstvenici.

"Proaktivni pristup iskorištava potencijal da se zaustavi ili uspori napredovanje bolesti, čime se poboljšava motorička funkcija, produžuju stope životnog vijeka i poboljšava ukupna kvaliteta života oboljelih pojedinaca i njihovih obitelji", napisao je tim. [2]

[2] SMA News Today (2024). Early SMA diagnosis, treatment a 'game changer' in region of Italy.

Dostupno na: <https://smanewstoday.com/news/early-sma-diagnosis-treatment-game-changer-italian-region-study/>

Određeni biomarkeri spinalne tekućine mogu predvidjeti odgovore na NurOwn



Promjene opažene kod neuroinflamacije, neurodegeneracije, neuroprotekcije

Liječenje NurOwnom (debamestrocel), koje BrainStormCellTherapeutics razvija za amiotrofičnu lateralnu sklerozu (ALS), može dovesti do promjena u biomarkerima upale i neurodegeneracije koji predviđaju kliničke ishode.

Nalazi dolaze iz ispitivanja Faze 3 (NCT03280056) koje je testiralo NurOwn u odnosu na placebo kod 189 odraslih osoba s ALS-om koji brzo napreduje. Ispitivanje nije uspjelo ispuniti svoj glavni cilj usporavanja napredovanja bolesti, ali je pokazalo obećavajuće kod onih s manje uznapredovalom bolešću.

“Ova otkrića su ohrabrujuća i daju preliminarne dokaze da debamestrocel može biti učinkovit u liječenju ALS-a. Utjecaj na biomarkere sugerira da debamestrocel cilja na upalu i neurodegeneraciju”, rekao je ChaimLebovits, predsjednik i izvršni direktor BrainStorma, u priopćenju za tisak tvrtke.

Studija, “Debamestrocelmultimodalni učinci na puteve biomarkera u amiotrofičnoj lateralnoj sklerozi povezani su s kliničkim ishodima”, objavljena je u Muscle& Nerve. Financirao ga je BrainStorm.

NurOwn je terapija temeljena na stanicama koja uključuje uzimanje mezenhimalnih matičnih stanica iz pacijentove koštane srži. Ove matične stanice, koje se mogu razviti u različite vrste stanica, zatim se uzgajaju u laboratoriju kako bi lučile velike količine neurotrofnih čimbenika ili molekula koje potiču zdravlje i preživljavanje živčanih stanica.

Nakon što se modificirane matične stanice umnože u milijune, vraćaju se pacijentu putem injekcije u spinalni kanal, gdje bi trebale proizvesti visoke razine neurotrofnih čimbenika i pomoći u usporavanju napredovanja bolesti.

Prethodno ispitivanje Faze 3 testiralo je terapiju kod odraslih osoba s ALS-om koji brzo napreduje, od kojih je većina imala uznapredovalu bolest. Analiza je pokazala da su razine neurofilamentnog lakog lanca (NfL), biomarkera oštećenja živčanih stanica, u spinalnoj tekućini bile značajno niže nakon tretmana s NurOwnom i ovo smanjenje je povezano sa sporijim napredovanjem bolesti.

Učinak NurOwna na biomarkere bolesti

Kako bi saznali više o utjecaju NurOwna na biomarkere bolesti, istraživači su pregledali 45 biomarkera u uzorcima spinalne tekućine od 185 sudionika.

U usporedbi s placebo, NurOwn je rezultirao značajnim promjenama u 16 biomarkeraneuropale, osam biomarkera neurodegeneracije i devet biomarkera neuroprotekcije nakon 20 tjedana.

Slični nalazi dobiveni su sa sudionicima s manje uznapredovanim ALS-om koji su vidjeli najveće kliničke prednosti s NurOwnom, ali također i kod onih s uznapredovalom bolešću, "sugerirajući da debamestrocel ostaje biološki aktivan bez obzira na kliničku progresiju", napisali su istraživači. "Rezultati ... naglašavaju uzorak među biomarkerima u odnosu na placebo, pri čemu debamestrocel smanjuje razine neuropale (smanjuje proupalnebiomarkere i podiže protuupalne biomarkere), snižava markere neurodegeneracije i podiže neuroprotektivnebiomarkere."

Istraživači su identificirali tri biomarkera za koja se činilo da predviđaju kliničke reakcije na NurOwn. Na primjer, niže razine NfL-a na početku studije, to jest njena početna vrijednost, predviđaju sporije stope napredovanja bolesti. Također, što je veće smanjenje NfL-a nakon liječenja NurOwnom, to je manja progresija težine bolesti.

Druga dva biomarkera bile su osnovne razine TGF-beta1, što je upućivalo na manju neuroinflamaciju, i promjene u galektinu-1 koje su upućivale na veću neuroprotekciju, a oba su također predviđala sporije napredovanje bolesti.

Identifikacija biomarkera na različitim putovima mogla bi biti pokazatelj mehanizma djelovanja debamestrocela za uravnoteženje imunološkog odgovora kroz modulaciju upale, dok se u isto vrijeme čuva dinamika međudjelovanja s neurodegenerativnim procesima", napisali su istraživači.

SDDH @-BILTEN

"Objavlivanje ovih otkrića je važno, jer pokazuje potencijalni biološki mehanizam kojim modificirane mezenhimalne matične stanice (debamestrocel) mogu koristiti pacijentima s ALS-om", rekao je Anthony J. Windebank, dr. med., profesor neurologije na Mayo Clinic College of Medicine and Science u Rochesteru i jedan od autora studije.

Dok su se podaci iz Faze 3 ispitivanja smatrali nedostatnima da podrže odobrenje Američke uprave za hranu i lijekove (FDA), zbog čega je BrainStorm povukao svoju prijavu u listopadu, tvrtka planira ispitivanje Faze 3b za testiranje NurOwna na ljudima s manje uznapredovalom bolešću.

Dvodijelno ispitivanje obuhvatit će oko 200 sudionika čiji su se simptomi pojavili u posljednje dvije godine. Primat će NurOwn ili placebo šest mjeseci zajedno sa standardnim tretmanima ALS-a. Sljedećih šest mjeseci svi će tada primiti eksperimentalne lijekove.

Protokol ispitivanja i planirane statističke analize pregledao je FDA u okviru posebne procjene protokola i smatra ih prikladnima za podršku budućoj regulatornoj primjeni.

"Biomarkeri postaju sve važniji dio razvoja lijekova za ALS", rekla je dr. Stacy Lindborg, su izvršni direktor BrainStorma. "Veselimo se što ćemo potvrditi ove nalaze u našem nadolazećem ispitivanju faze 3b, koje planira najbrži put naprijed da NurOwn donese ljudima koji žive s ALS-om." [3]

[3] ALS News Today (2024). Certain spinal fluid biomarkers may predict responses to NurOwn.

Dostupno na: <https://alsnewstoday.com/news/certain-spinal-fluid-biomarkers-als-predict-responses-nuown/>

Zaklada CMT pridružuje se medicinskoj sestri u samostalnom jedrenju radi podizanja svijesti



Jenny Decker želi biti prva osoba s CMT-om koja će oploviti svijet

CMT Research Foundation (Zaklada za istraživanje CMT-a) pridružuje se Jenny Decker, medicinskoj sestri s Charcot-Marie-Tooth bolešću (CMT) koja je prošlog ljeta zaplovila na samostalno putovanje oko svijeta kako bi podigla svijest o ovoj bolesti.

Putovanje, koje je Decker nazvala Samo krug, moglo bi trajati oko tri godine. Ako uspije, ući će u Guinnessovu knjigu rekorda kao prva osoba s CMT-om koja je samostalno oplovila svijet.

"Moj cilj je podići svijest o CMT-u i pomoći prikupiti sredstva za Zakladu za istraživanje CMT-a, koja je izgradila izvanrednu evidenciju uspjeha u financiranju pravih istraživačkih projekata za pronalaženje tretmana ili lijeka za sve vrste CMT-a," rekao je Decker u priopćenju za tisak. Izvršna direktorica CMT Research Foundationa Cleary Simpson rekla je da će organizacija pratiti napredak Deckerove na svojoj web stranici.

"Unatoč problemima vezanim uz CMT s njezinim držanjem, ravnotežom i agilnošću, Jenny pokušava nešto što bi malo tko savršenog zdravlja pokušao. Ona je inspiracija cijeloj CMT zajednici i svima nam pokazuje što 'Nezaustavljiv' zapravo može značiti," rekao je Simpson. "Idi ti, Jenny!"

Decker, 40, nije bila ispravno dijagnosticirana sve dok nije bila na koledžu. Ona i njezina majka imaju CMT tip 1A, koji je često uzrokovan dodatnom kopijom gena PMP22. Gen kodira protein u mijelinu, izolacijskom omotaču oko živčanih vlakana.

Dodatna kopija rezultira proizvodnjom previše proteina. Budući da se ne može normalno

obraditi, protein se nakuplja i oštećuje stvaranje mijelina, koji utječe na prijenos živčanih signala, što rezultira slabijim porukama između udova i mozga.

Samostalno jedrenje za svijest o CMT-u

“Teško mi je hvatati užad i motati stvari, pa puno puzim po brodu. Moram se držati svega. Moj mozak šalje signale mojim rukama i nogama, ali one zapravo ne žele slušati, a fina motorika je vrlo teška,” rekao je Decker.

Kako bi odgovarala njezinim fizičkim potrebama, Decker je svoju jedrilicu Tiama prilagodila posebnom opremom. I ona nosi pojas kako bi izbjegla pad preko palube, jer simptomi poput otežanog hodanja mogu dodatno otežati stajanje na jedrilici koja se ljulja.

Decker je započela svoje putovanje s Havaja prošlog lipnja i sama je preplovila više od 3200 milja u Tihom oceanu. Sada je usidrena za sezonu ciklona na Fidžiju, gdje popravljajući svoju jedrilicu, nabavlja zalihe i dijeli svoju priču.

Kao medicinska sestra za traume već 17 godina, Decker često otkrije da je ona jedina medicinska pomoć u udaljenim područjima gdje usidri svoju jedrilicu, pa dobrovoljno ulaže svoje vrijeme i vještine u zbrinjavanje svih hitnih medicinskih slučajeva koji se mogu pojaviti na tim mjestima.

"Želim nastaviti pružati medicinsku pomoć tamo gdje je potrebna tijekom moje plovidbe", rekao je Decker. "Trenutačno radim na opskrbljivanju svojeg plovila s više medicinskih potrepština kako bih mogla pružiti medicinsku njegu koja spašava živote tijekom svog putovanja."

Decker je rekla da "ovo putovanje nadahnjuje sve pojedince da izazovu sami sebe, postavljajući ciljeve, idu prema njima i podijele sve pobjede ili bolove... To je ono što nas čini najživljima kao ljudi i povezuje nas."

Godine 2016. Decker je postala prva osoba koja je sama kajacom obišla Big Island na Havajima. Prikupila je više od 10.000 dolara za istraživanje CMT-a, prema njezinoj GoFundMe stranici, gdje je započela prikupljanje sredstava za Samo krug. [4]

[4] Charcot–Marie–Tooth News (2024). CMT Foundation joins nurse on solo sail to raise awareness.

Dostupno na: <https://charcot-marie-toothnews.com/news/cmt-research-foundation-joins-nurse-solo-sail-boost-awareness/>

Osjećam sve emocije dok moj najstariji sin dostiže veliku prekretnicu

Kako se Maxova matura približava, nalazim se na rubu suza

Imam tri sina s Duchenneovom mišićnom distrofijom (DMD): Max, 18, Rowen, 15, i Charlie, 13. Kad je Max bio mlad, kasno je dostigao sve svoje razvojne prekretnice. Nije sjedio sve dok nije napunio 11 mjeseci, nije puzao sve do svog prvog rođendana ili prohodao sve dok nije napunio 17 mjeseci. Zamišljala sam da će svaka prekretnica doći mukotrpno sporo.

Drago mi je što mogu prijaviti da sam pogriješila. Max će završiti srednju školu za samo nekoliko tjedana i sljedeće jeseni početak će pohađati koledž uz kazališnu stipendiju. Stiže na vrijeme sa svojim vršnjacima. Možda su prije prohodali, ali svi će zajedno završiti srednju školu. Prošlog ponedjeljka Max i ja otišli smo na njegov odabrani fakultet kako bismo počeli planirati s timom koji radi sa studentima s invaliditetom. Tek trebam naučiti o slanju djeteta s Duchenneom na koledž, ali znam dovoljno o stanju da shvatim da nema savršenog plana. Radit ćemo kao i uvijek i naći ćemo način.

Emocije su mi uzburkane. Zbog mnogo razloga i dalje sam na rubu suza, ali tri razloga se ponavljaju.

Zamišljajući dan mature

Za pet kratkih tjedana Max će završiti srednju školu. Razmišljajući o njemu u njegovoj kapici i haljini i zvuku njegovog prozivanja imena tijekom ceremonije shvatila sam da će mi trebati vodootporna maskara.

Suze teku dok razmišljam o tome koliko je toga prevladao u protekle četiri godine. Njegov srednjoškolski put započeo je iscrpljujućom tjeskobom, nastavio se slomljenom nogom u prvom razredu koji mu je oduzeo posljednju mogućnost kretanja, a završava primanjem nagrade "Pobjednik" za odlučno prevladavanje nedaća. Nije ni znao da je nominiran. Tako sam ponosna na ono što je postigao.

Prvi student s elektromotornim kolicima

Kad smo se Max i ja u ponedjeljak sastali sa studentskim servisom, shvatili smo da će on biti prvi redoviti student koji će pohađati ovaj fakultet u elektromotornim kolicima. Naravno, bilo je studenata s poteškoćama u kretanju, a korisnici elektromotornih kolica posjećivali su kampus za različite događaje, ali on će biti prvi u redovima s punim radnim vremenom.

Iako osoblje koledža radi na tome, neće sve na kampusu biti savršeno kada on stigne. Većina mjesta na koja idemo kao obitelj nisu stvorena za korisnike elektromotornih kolicia, ali uvijek nađemo način da to funkcionira. Ovaj put neće biti drugačije.

Ono što me tjera da plačem je to što Max utire put budućim studentima. Kampus će biti bolji dok ga on napusti. Tako sam ponosna na njega jer je, opet, srušio barijere i pokazao svijetu za što je sposoban. On je puno više od svoje dijagnoze.

Oni koji su došli prije nas

Ne zaobilazim da moji sinovi imaju prilike koje su im dostupne jer su ranije generacije dječaka i mladića s Duchenneom to omogućile, na mnogo načina. Sudjelovali su u prvim kliničkim ispitivanjima i podvrgnuti su prvim biopsijama mišića. Njihovi su roditelji organizirali prve napore zagovaranja i pridonijeli promjenama u zakonu i zdravstvenoj skrbi koje su donijele korist zajednici Duchenne.

Drugi mladići s Duchenneom pohađali su i diplomirali na fakultetu, a oni i njihovi roditelji ljubazno su podijelili svoja iskustva i sve što su naučili kako bi onima koji slijede bilo lakše. Trenutno mi curi iz očiju. Generacija koja je dala krv, znoj i suze utrla je put ovoj generaciji da još više napreduje. Ne znam gdje će putovanja mojih sinova završiti, ali obećavam da ćemo slijediti vodstvo onih koji su bili prije nas i učiniti život boljim onima koji dolaze.

Znala sam da će Maxova zadnja godina biti emotivna, ali sam podcijenio dubinu svojih osjećaja. Ponosna sam, tužna, sretna, zahvalna, radosna, uplašena i još mnogo toga. Osjećam sve. Ali uglavnom, slavim ovu veliku prekretnicu s Maxom. [5]

[5] Muscular Dystrophy News Today (2024). I'm feeling all the emotions as my oldest son reaches a big milestone. Dostupno na: <https://muscular dystrophynews.com/columns/my-oldest-son-dmd-reaching-another-major-milestone/>