

## Sarepta objavila preliminarne trogodišnje podatke iz studije EMBARK za ELEVIDYS kod djece s DMD koja mogu hodati



Farmaceutska tvrtka Sarepta Therapeutics, Inc. je objavila pozitivne preliminarne trogodišnje funkcionalne rezultate iz dijela 1 EMBARK studije, globalnog, randomiziranog, placebo-kontroliranog Faze 3 ispitivanja ELEVIDYS-a (delandistrogene moxeparovec-rokl) kod osoba s Duchenne mišićnom distrofijom koje mogu samostalno hodati. Prema Sarepti, sudionici su imali između četiri i sedam godina u trenutku početka primjene tretmana, a prosječno su, u trenutku zadnje procjene, bili nešto stariji od devet godina.

Rezultati pokazuju da su djeca koja su primila ELEVIDYS u dijelu 1 studije EMBARK pokazala statistički značajnu učinkovitost na ključnim mjernim parametrima motoričke funkcije — North Star Ambulatory Assessment (NSAA), Time to Rise (TTR) i 10-metarsko hodanje/trčanje (10MWR) u usporedbi s neobrađenom vanjskom kontrolnom skupinom (EC). Sarepta također ističe da su oni koji su primali ELEVIDYS- u Dijelu 1 pokazali rastući učinak liječenja tijekom vremena i zadržali značajno višu motoričku funkciju tri godine nakon liječenja u odnosu na kontrolnu skupinu.

Podaci pokazuju da je prosječni NSAA rezultat ostao iznad početne razine u 3. godini za skupinu liječenu ELEVIDYS-om (n=52), dok je EC skupina (n=73) nastavila pokazivati očekivani pad motoričke funkcije povezan s dobi ispod početne razine. Osim toga, ELEVIDYS skupina je

pokazala usporavanje napredovanja bolesti za 73 % prema TTR-u i 70 % prema 10MWR-u u usporedbi s EC skupinom.

Prema Sarepti nisu uočeni novi sigurnosni signali povezani s liječenjem. Tvrtka navodi da tekuća analiza trogodišnjih podataka uključuje i funkcionalne rezultate djece iz crossover dijela dvije godine nakon liječenja. Parent Project Muscular Dystrophy će zajednici pružati buduće nadopune kako nove informacije budu dostupne.

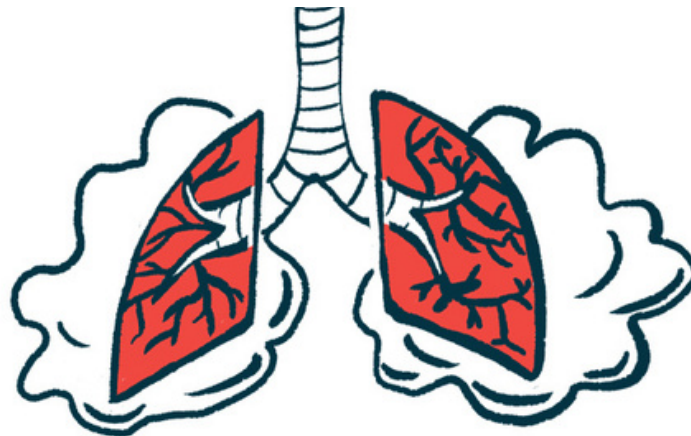
Sareptino priopćenje za medije možete pročitati [ovdje](#) dok poruku javnosti možete pročitati [ovdje](#).

*Napomena: Prethodno definirana analiza vanjske kontrole uključivala je podatke iz tri odvojene studije kod osoba s DMD, uključujući DMD kontrolne skupine iz jednog randomiziranog ispitivanja i dvije kohorte prirodnog tijeka bolesti koje su zadovoljavale unaprijed definirane kriterije uparivanja. Usporedba liječenih i kontrolnih pacijenata temeljila se na prethodno definiranoj metodi ponderiranja prema skorovjerojatnosti koristeći dob, visinu, BMI, upotrebu steroida, početni NSAA rezultat i vremenske funkcionalne testove kako bi se uravnotežili ključni prognostički čimbenici između skupina. [1]*

[1] Parent Project Muscular Dystrophy (2026). Sarepta Shares Topline Three-Year EMBARK Data for ELEVIDYS in Ambulatory Duchenne Patients.

Dostupno na: <https://www.parentprojectmd.org/sarepta-shares-topline-three-year-embark-data-for-elevidys-in-ambulatory-duchenne-patients/>

## Dodavanje vježbi za trup uz vježbe disanja pokazuje dodatna poboljšanja kod osoba sa SMA



Znanstvenici su ispitivali mogu li osoba sa SMA imati dodatne koristi i od vježbi jačanja

- Djeca sa spinalnom mišićnom atrofijom (SMA) imaju koristi od vježbanja za poboljšanje mišićne slabosti i sposobnosti disanja.
- Kombiniranje vježbi disanja s vježbama za trup značajno poboljšava funkciju gornjih ekstremiteta i ravnotežu kod osoba sa SMA.
- Rezultati na Revised Upper Limb Module (RULM) testu značajno su se poboljšali kod sudionika koji su radili vježbe za trup.

Novo istraživanje pokazuje da program vježbanja koji istodobno jača mišiće potrebne za disanje i posturalne mišiće trupa mogao bi osobama sa SMA donijeti više koristi nego program koji se usredotočuje samo na mišiće disanja.

„Kombiniranje vježbi disanja s vježbama kontrole trupa dovelo je do sinergijskog poboljšanja respiratorne snage, kapaciteta pluća, stabilnosti trupa, funkcije gornjih ekstremiteta i ukupne motoričke izvedbe“, napisali su istraživači. „Ovi rezultati podupiru sveobuhvatne rehabilitacijske protokole prilagođene individualnim potrebama i ukazuju na mogućnost uključivanja takvih strategija u rutinsku kliničku praksu za osobe sa SMA koje mogu hodati ili samostalno sjediti.“

Studija pod nazivom “Inspiratory muscle training and trunk control exercises on respiratory strength and motor function in spinal muscular atrophy: randomized controlled trial” objavljena je u časopisu *Scientific Reports*.

## *Jačanje mišića donosi dodatne koristi*

SMA je genetska bolest koja uzrokuje slabost i propadanje mišića. Ona može zahvatiti mišiće trupa, uključujući one koji održavaju držanje tijela, ali i inspiratorne mišiće odnosno mišiće koji omogućuju ulazak i izlazak zraka iz pluća.

Osobe sa SMA često imaju koristi od respiratornih vježbi i treninga inspiratornih mišića što su tehnike usmjerene na podršku sposobnosti disanja jačanjem inspiratornih mišića. U ovom ispitivanju znanstvenici iz Turske proveli su kliničko istraživanje (NCT06178653) kako bi provjerili mogu li osobe sa SMA koje prolaze takvu terapiju imati dodatne koristi od vježbi koje jačaju mišiće trupa.

U ispitivanju je sudjelovalo 38 djece sa SMA (prosječna dob 10,2 godine), podijeljenih u dvije skupine.

- Jedna skupina provodila je osmotjedni program respiratornih vježbi odnosno plućne rehabilitacije (pet dana tjedno, dva puta dnevno).
- Druga skupina provodila je isti program respiratornih vježbi, ali je uz to radila i vježbe za jačanje mišića trupa (tri dana tjedno, uz respiratorne vježbe u svakoj terapijskoj sesiji), kao i aktivnosti poput istezanja ili okretanja tijela tijekom sjedenja na tvrdoj ili mekanoj podlozi.

Većina djece mogla je samostalno sjediti, ali nije mogla hodati. Svi osim jednog primali su terapiju Spinrazom (nusinersen), a devetero djece bilo je liječeno i Zolgensmom (onasemnogene abeparvovec).

## *Poboljšanja u funkciji ruku i ravnoteži*

Prije i nakon osmotjednog programa prošli su niz testova za procjenu sposobnosti disanja i ukupne fizičke funkcije. U obje skupine zabilježena su značajna poboljšanja funkcije pluća nakon osam tjedana.

Obje skupine također su pokazale statistički značajna poboljšanja na Hammersmith Functional Motor Scale Expanded, testu koji procjenjuje ukupnu motoričku funkciju.

Međutim, rezultati na testu Revised Upper Limb Module (RULM) koji posebno mjeri funkciju ruku i šaka značajno su se poboljšali samo u skupini koja je radila dodatne vježbe za trup.

Djeca sa SMA u toj skupini također su pokazali značajno poboljšanje u:

- ravnoteži pri sjedenju
- selektivnoj kontroli pokreta (sposobnosti pomicanja jednog zgloba ili mišićne skupine bez neželjenog pokreta drugih dijelova tijela)

# SDDH @-BILTEN

Takva poboljšanja nisu zabilježena u skupini koja je radila samo vježbe disanja.

Izravne usporedbe između dviju skupina uglavnom nisu pokazale statistički značajne razlike u svim mjerenim parametrima disanja i motorike. Ipak, istraživači smatraju da rezultati sugeriraju kako dodavanje vježbi za trup može donijeti veće koristi osobama sa SMA nego vježbe disanja same po sebi. [2]

[2] SMA News Today (2026). Adding torso exercises to breathing exercises shows gains in SMA.

Dostupno na: <https://smanewstoday.com/news/sma-adding-torso-exercises-breathing-exercises-yield-gains/>



## Onečišćenje zraka povezano s većim rizikom od ALS-a i lošijim ishodima bolesti



*Rezultati istraživanja potaknuli su zabrinutost čak i u slučaju dugotrajne izloženosti niskim razinama onečišćenja*

- Novo istraživanje provedeno u Švedskoj pokazalo je da dugotrajna izloženost onečišćenju zraka povećava rizik od ALS-a i ubrzava napredovanje bolesti.
- Veće razine onečišćenja povezane su s povećanom smrtnošću i bržim slabljenjem plućne funkcije kod osoba s ALS-om.
- Istraživači ističu da je poboljšanje kvalitete zraka ključno za smanjenje rizika od razvoja ALS-a, ali i za poboljšanje ishoda bolesti.

Novo istraživanje znanstvenika iz Švedske pokazalo je da je dugotrajna izloženost onečišćenju zraka, čak i na relativno niskim razinama, povezana s povećanim rizikom razvoja bolesti motornog neurona (MND), skupine bolesti koja uključuje i amiotrofičnu lateralnu sklerozu (ALS).

Istraživači utvrdili su također da je izloženost onečišćenju zraka povezana s bržim napredovanjem bolesti kod osoba koje već imaju ALS.

„Naši rezultati upućuju na to da onečišćenje zraka ne samo da može doprinijeti nastanku bolesti, već može utjecati i na brzinu njezina napredovanja“, rekla je Caroline Ingre, dr. med., dr. sc., suautorica istraživanja i profesorica neurologije na Karolinska Institutu u Stockholmu.

Istraživanje pod nazivom “Long-Term Exposure to Air Pollution and Risk and Prognosis of

Motor Neuron Disease” objavljena je u časopisu JAMA Neurology.

## *Istraživanje utjecaja onečišćenja zraka na tijek bolesti*

ALS je neurodegenerativna bolest koja čini oko 85–90 % svih slučajeva bolesti motornog neurona. Karakterizira je postupno propadanje i odumiranje motornih neurona, živčanih stanica koje kontroliraju pokrete mišića.

Iako uzroci ALS-a nisu u potpunosti poznati, neka ranija istraživanja sugeriraju da izloženost onečišćenju zraka može povećati rizik od razvoja ALS-a. Međutim, do sada je bilo malo istraživanja o tome kako takva izloženost utječe na tijek bolesti kod osoba koje već imaju ALS ili druge bolesti motornog neurona.

Koristeći podatke iz nacionalnih registara u Švedskoj, znanstvenici su identificirali 1.463 osobe s dijagnozom bolesti motornog neurona između 2015. i 2023. godine. Među njima je 1.057 osoba imalo ALS.

Na temelju povijesti njihovih adresa tijekom prethodnih godina istraživači su procijenili razinu izloženosti različitim vrstama onečišćenja zraka, posebno lebdećim česticama (particulate matter) i dušikovim dioksidom.

Radi usporedbe, izloženost onečišćenju procijenjena je i u dvije skupine osoba koje nemaju bolest motornog neurona:

- 1.768 biološke braće i sestara osoba s bolesti motornog neurona
- 7.310 osoba iz opće populacije

Na temelju tih podataka istraživači su izradili matematičke modele kako bi utvrdili postoji li statistički značajna povezanost između izloženosti onečišćenju zraka i rizika od razvoja bolesti motornog neurona.

## *Veća izloženost povezana s većim rizikom bolesti*

Rezultati su pokazali da je veća izloženost onečišćenju zraka dosljedno povezana s većom vjerojatnošću razvoja bolesti motornog neurona.

Na primjer, veća izloženost lebdećim česticama promjera do 2,5 mikrometara (PM2.5) tijekom godine prije postavljanja dijagnoze bila je povezana s 12 % većom vjerojatnošću razvoja bolesti motornog neurona.

Još veća izloženost tim česticama tijekom 10 godina prije dijagnoze bila je povezana s 21 % većim rizikom.

Slični rezultati zabilježeni su i za:

- čestice promjera 2,5–10 mikrometara (PM10)
- čestice veće od 10 mikrometara
- dušikov oksid

Istraživači su napomenuli da su rezultati potvrđeni kada su analizirane samo osobe s ALS-om, ali ne i kada su u analizu uključene osobe s drugim oblicima bolesti motornog neurona.

„Naše istraživanje pokazalo je dosljednu povezanost između izloženosti onečišćenju zraka i povećanog rizika od bolesti motornog neurona kroz više različitih zagađivača i razdoblja izloženosti“, napisali su istraživači.

Ovaj nalaz posebno je zanimljiv jer je studija provedena u Švedskoj, zemlji koja ima relativno nisku razinu onečišćenja zraka u usporedbi s mnogim drugim dijelovima svijeta.

„Vidimo jasnu povezanost unatoč činjenici da su razine onečišćenja zraka u Švedskoj niže nego u mnogim drugim zemljama“, rekao je Jing Wu, dr. sc., suautor studije s Karolinska Instituta.

Prema njegovim riječima, „to dodatno naglašava važnost poboljšanja kvalitete zraka.“ [3]

[3] ALS News Today (2026). Air pollution tied to higher ALS risk, worse patient outcomes in study.

Dostupno na: <https://alsnewstoday.com/news/air-pollution-tied-higher-als-risk-worse-patient-outcome-study/>

Zagovornica prava osoba s CMT-om bit će  
nagrađena od strane mda za doprinos napretku  
istraživanja



*Dobitnica nagrade Legacy za 2026. godinu osnovala je Hereditary Neuropathy Foundation*

Zagovornica prava osoba s Charcot-Marie-Toothovom bolešću (CMT) koja vodi neprofitnu organizaciju posvećenu poboljšanju života osoba s CMT-om i srodnim poremećajima izabrana je za ovogodišnju dobitnicu važne nagrade Muscular Dystrophy Association (MDA).

Allison Moore, osnivačica i izvršna direktorica Hereditary Neuropathy Foundation (HNF), primit će Donavon Decker Legacy Award for Community Impact in Research na godišnjoj konferenciji MDA, koja se ove godine održava početkom ožujka, objavila je udruga u priopćenju za javnost.

Misija HNF-a, koji je Moore osnovala 2001. godine, jest podizanje svijesti, podrška obiteljima i financiranje istraživanja. Prema MDA-u, u godinama nakon osnutka zaklade Moore ju je „izgradila u međunarodno cijenjenu organizaciju usmjerenu na ubrzavanje otkrića terapija, jačanje glasa osoba s CMT-om i promjenu znanstvenog okruženja vezanog uz CMT“.

Pod vodstvom Moore, HNF je pomogao pokrenuti Global Registry for Inherited Neuropathies (GRIN), svjetsku inicijativu za prikupljanje više podataka o CMT-u i srodnim poremećajima, kao i TRIAD, program za ubrzavanje istraživanja. Program TRIAD okuplja farmaceutske tvrtke i akademske istraživače kako bi se ubrzao razvoj novih terapija za CMT. Moore je također pridonijela napretku kliničkih istraživanja i proširenju višejezičnih dijagnostičkih alata.

„Allisonina vizija pomogla je podići CMT iz zanemarenog rijetkog stanja u područje terapijskog razvoja koje brzo napreduje“, navodi MDA.

MDA, organizacija koja zagovara prava osoba s različitim neuromuskularnim bolestima, svake godine dodjeljuje nagradu Community Impact kako bi odala priznanje zagovorniku koji je pridonio napretku istraživanja. Ove godine nagrada je preimenovana u čast pokojnog Donavona Deckera, zagovornika prava osoba s pojasnom mišićnom distrofijom (LGMD) koji je cijeli život podržavao istraživanja. Bio je i među prvim osobama koje su primile gensku terapiju u kliničkom ispitivanju.

Decker je ovu nagradu MDA dobio prošle godine, a preminuo je nekoliko mjeseci kasnije.

*Dobitnica nagrade: cilj je izgraditi zajednicu*

Moore, kojoj će nagrada biti uručena na MDA Clinical and Scientific Conference 2026, koja će se održati na Floridi i virtualno, rekla je da joj je „iznimna čast“ primiti nagradu koja sada nosi Deckerovo ime.

„Donavonova priča i njegov zagovarački rad inspirirali su mnoge od nas koji radimo na tome da promijenimo mogućnosti za osobe s neuromuskularnim bolestima“, rekla je Moore.

„Kada sam osnovala Hereditary Neuropathy Foundation nakon vlastite dijagnoze CMT-a, moj je cilj bio izgraditi zajednicu u kojoj će se glas osoba s CMT doista čuti i u kojoj će njihova životna iskustva poticati istraživanja, inovacije i stvarni napredak.“

Izrazila je nadu da će takvi naponi dovesti do svjetlije budućnosti za osobe s neuromuskularnim bolestima.

„Zahvalna sam Muscular Dystrophy Associationu što prepoznaje važnost i snagu znanosti usmjerene na osobe te što surađuje s našom zajednicom u stvaranju budućnosti obilježene većim razumijevanjem, ravnopravnošću i nadom“, rekla je Moore.

*Još jedno priznanje za znanstveni doprinos*

MDA će ove godine također odati priznanje Michiju Hiranu, dr. med., voditelju odjela za neuromuskularnu medicinu na Columbia University Irving Medical Center u New Yorku. Hirano će primiti MDA Legacy Award for Achievement in Clinical Research.

Prema navodima organizacije, Hirano je nagrađen za „desetljeća revolucionarnih doprinosa“. Njegov rad pridonio je boljem razumijevanju i liječenju neuromuskularnih i mitohondrijskih bolesti, te napretku u području genetike, molekularnih mehanizama i razvoja terapija.

# SDDH @-BILTEN

Također je mentorirao mnoge mlade kliničke znanstvenike i pokazao iznimnu predanost obiteljima koje žive s neuromuskularnim bolestima, navodi MDA.

Predsjednica i izvršna direktorica MDA-a Sharon Hesterlee, dr. sc., izjavila je da je organizacija „ponosna što odaje priznanje dr. Michiju Hiranu i Allison Moore, dvama iznimnim liderima koji su unaprijedili neuromuskularna istraživanja i osnažili našu zajednicu“. [4]

[4] Charcot-Marie-Tooth News (2026). CMT patient advocate to be honored by MDA for helping advance research. Dostupno na: <https://charcot-marie-toothnews.com/news/mda-honors-cmt-patient-community-advocate-advancing-research/>