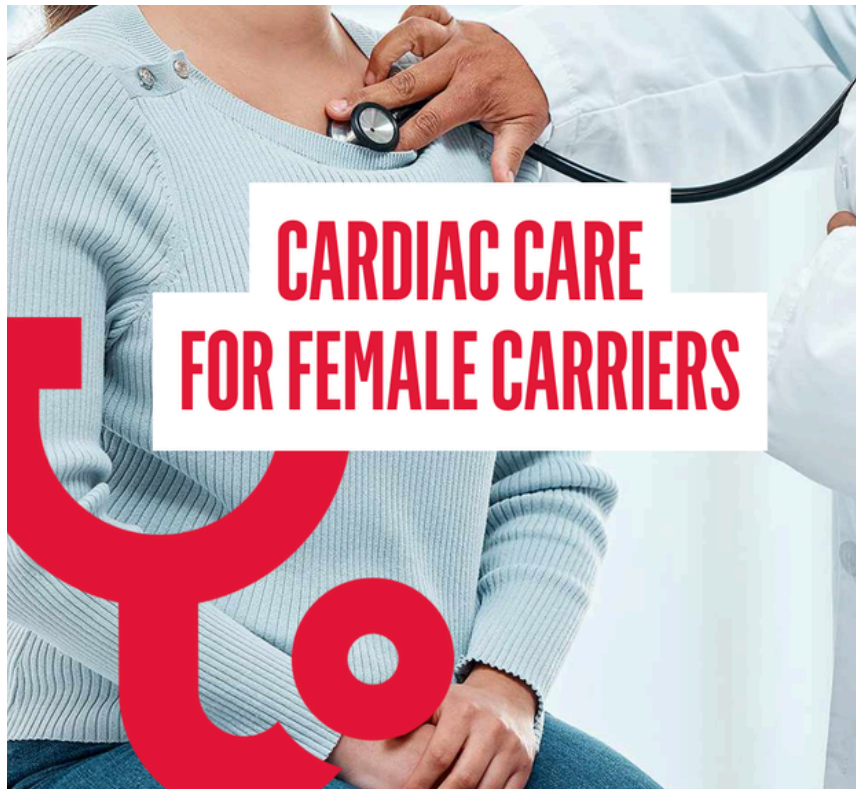


Kardiološka skrb za žene nositeljice



Iako je veljača mnogima poznata po slatkišima i cvijeću za Valentinovo, ona je ujedno i Mjesec zdravlja srca u SAD-u.

U zajednici osoba s distrofinopatijama posebno je važno stalno imati na umu zdravlje srca. Procjenjuje se da oko 67 % majki djece s Duchenne mišićnom distrofijom (DMD) i gotovo 90 % majki djece s Becker mišićnom distrofijom (BMD) nose varijantu u genu za distrofin. Zbog te varijante nositeljice imaju povećan rizik od ozbiljnih srčanih problema, poput razvoja kardiomiopatije i/ili nepravilnog srčanog ritma (aritmija).

Važno je naglasiti da nositeljice mogu imati zahvaćenost srca čak i bez ikakvih mišićnih simptoma.

Proaktivna kardiološka skrb, uključujući redovito praćenje i ranu intervenciju može imati značajan pozitivan učinak. Takva skrb trebala bi uključivati:

- Redovite preglede kod kardiologa, počevši od kasnih tinejdžerskih godina ili rane odrasle dobi

SDDH @-BILTEN

- Svaki pregled trebao bi uključivati:
 - Slikovne pretrage srca, kao što su:
 - ehokardiogram (UZV srca)
 - MR srca (kardijalna magnetska rezonanca)
 - Pretrage srčanog ritma, kao što su:
 - EKG
 - produljeno Holter praćenje
- Ako su rezultati uredni, preglede treba ponavljati svakih 3–5 godina
- Kardiolozi mogu zatražiti i krvne pretrage kako bi provjerili postoji li upala srčanog mišića

Ako se otkriju srčani problemi, liječenje bi trebao voditi kardiolog koji ima iskustva u liječenju srčanog zatajenja, a po mogućnosti i znanje o Duchenne i Becker mišićnoj distrofiji. Liječnik može preporučiti i uvođenje lijekova koji pomažu u zaštiti srca. [1]

[1] Parent Project Muscular Dystrophy (2026). Cardiac Care for Female Carriers.
Dostupno na: <https://www.parentprojectmd.org/cardiac-care-for-female-carriers/>

Istraživanje: Djeca sa SMA i njihovi skrbnici teško dolaze do kvalitetnog sna



Kliničari se pozivaju da proaktivno procjenjuju i rješavaju ovu problematiku

- Djeca sa spinalnom mišićnom atrofijom (SMA) često imaju poteškoća sa spavanjem.
- Skrbnici djece sa SMA također se često suočavaju sa značajnim nedostatkom sna.
- Kliničari bi trebali proaktivno procjenjivati i rješavati probleme sa spavanjem kod osoba sa SMA i njihovih roditelja i skrbnika odnosno njegovatelja.

Djeca sa spinalnom mišićnom atrofijom (SMA) često imaju poteškoća s kvalitetnim snom za vrijeme noći, a novo istraživanje pokazuje da i njihovi skrbnici također često navode da pate od nedostatka sna.

„Problemi sa spavanjem mogu imati potencijalno ozbiljne posljedice za djecu, a u velikoj su mjeri povezani i sa spavanjem pružatelja skrbi. Stoga smatramo da je važno da kliničari mogu procijeniti i rješavati probleme spavanja kod djece sa SMA kao i kod njihovih skrbnika“, napisali su istraživači u studiji „Sleep in children with spinal muscular atrophy and their caregivers: Exploring sleep problems and the need for care (Spavanje kod djece sa SMA i pružatelja skrbi: Istraživanje teškoća spavanja i potrebe za njegom)“, objavljenoj u časopisu *Research in Developmental Disabilities*.

San je ključan za zdravlje jer omogućuje tijelu i mozgu da se odmore i oporave. Loša kvaliteta sna povezana je s velikim brojem zdravstvenih problema.

Mnoga djeca sa SMA teško zaspu

SMA je genetski poremećaj koji uzrokuje simptome poput slabosti mišića i ograničene pokretljivosti. Kod nekih osoba sa SMA bolest može uzrokovati i probleme s disanjem, a brojna su istraživanja detaljno proučavala kako se kod tih osoba manifestiraju poremećaji disanja povezani sa spavanjem. Međutim, širi utjecaj bolesti na kvalitetu sna djece sa SMA i njihovih skrbnika do sada je bio manje istražen.

Kako bi popunili tu prazninu u znanju, znanstvenici u Nizozemskoj proveli su anketu kojom su ispitali percepciju skrbnika o spavanju djece sa SMA. Upitnik je ispunio 51 skrbnik djece sa SMA odgovarajući na pitanja o kvaliteti sna svog djeteta, ali i onog vlastitog. Za usporedbu, anketu je ispunilo i 287 skrbnika djece bez poznatih razvojnih odstupanja.

Rezultati su pokazali da mnoga djeca sa SMA imaju teškoće s uspjavanjem i/ili se bude neuobičajeno rano. Zapravo, više od polovice skrbnika djece sa SMA navelo je da njihova djeca često ili uvijek imaju te probleme.

„Studija pokazuje povišenu razinu problema sa spavanjem kod djece sa SMA, pri čemu više od polovice djece često ili stalno u dva ili više područja ima teškoće sa spavanjem.”

U otvorenom dijelu ankete jedan je skrbnik napisao: „Otkad se rodio (ima 8 godina), nikada nije prespavao cijelu noć. U prosjeku se budi 4–5 puta svake noći i želi da ga se okrene u krevetu.“

Dnevni umor bio je značajno češći kod djece sa SMA te ga je prijavilo više od 60 % skrbnika.

Podaci su također pokazali da djeca sa SMA češće nego njihovi vršnjaci tipičnog razvoja hrču, osjećaju bol ili nelagodu tijekom noći te se bude tijekom noći.

„Ova studija pokazuje povišene razine problema sa spavanjem kod djece sa SMA pri čemu više od polovice djece često ili uvijek ima probleme sa spavanjem u dva ili više područja“, napisali su istraživači.

Problemi sa snom pružatelja skrbi snažno povezani s noćnim buđenjem djece

Skrbnici djece sa SMA također su prijavili značajne probleme sa spavanjem, uključujući znatno veći nedostatak sna i manje zadovoljstvo snom u usporedbi sa skrbnicima djece tipičnog razvoja. Jedan roditelj djeteta sa SMA opisao je svoju obitelj kao „na rubu ekstremne neispavanosti“.

Istraživači su primijetili da su problemi sa snom roditelja i skrbnika „snažno povezani s time da se njihovo dijete budi ili osjeća bol ili nelagodu tijekom noći. Zapravo, skrbnici djece sa SMA bili su manje zadovoljni vlastitim snom nego snom svog djeteta.“

SDDH @-BILTEN

Općenito, ovi podaci naglašavaju važnost pomoći djeci sa SMA i njihovim skrbnicima u pronalaženju strategija za postizanje kvalitetnog noćnog sna. Istraživači pozivaju kliničare koji rade s osobama sa SMA da proaktivno otvaraju ove teme u razgovoru s obiteljima, ističući da bi spavanje trebalo biti prioritet čak i kada problemi s disanjem nisu prisutni.

„Ključno je da se pažnja usmjerena na spavanje integrira u skrb u svakoj fazi tijeka bolesti, a ne samo kada postane potrebna potpora disanju“, napisali su znanstvenici. „Rješavanjem poteškoća povezanih sa spavanjem zdravstveni djelatnici mogu doprinijeti poboljšanju opće dobrobiti i kvalitete života djece sa SMA i njihovih obitelji.“ [2]

[2] SMA News Today (2026). Children with SMA, their caregivers struggle to get quality sleep: Study. Dostupno na: <https://smanewstoday.com/news/children-sma-caregivers-struggle-get-good-sleep-study/>



Eksperimentalna terapija za ALS QRL-201 pokazuje potencijal za usporavanje napredovanja bolesti



Privremeni podaci upućuju na to da terapija štiti živce obnavljanjem vitalnog proteina

- Eksperimentalna terapija QRL-201 pokazuje potencijal za usporavanje napredovanja ALS-a obnavljanjem vitalnog proteina u živcima.
- Privremeni podaci iz faze 1/2 pokazuju da QRL-201 obnavlja razinu proteina Stathmin-2, smanjuje oštećenje živaca i poboljšava svakodnevno funkcioniranje.
- Terapija je bila sigurna i dobro podnošljiva, a kliničko ispitivanje Faze 3 planirano je za 2027. godinu.

Prema novim podacima iz ispitivanja Faze 1/2, eksperimentalna terapija QRL-201 uspješno je dosegla svoj biološki cilj te pokazala rane znakove da bi mogla usporiti napredovanje bolesti kod osoba sa sporadičnom amiotrofičnom lateralnom sklerozom (ALS).

Ovi privremeni rezultati iz ispitivanja ANQUR (NCT05633459) sugeriraju da tretman može obnoviti ključni protein potreban za zdravlje živaca, što označava značajan korak prema potencijalnom novom "preciznom lijeku" za ovo stanje. Ispitivanje testira sigurnost i preliminarnu učinkovitost višestrukih doza QRL-201 kod osoba sa sporadičnim oblikom bolesti.

Na temelju ovih obećavajućih nalaza, tvrtka Quralis nastavlja s otvorenim produženim ispitivanjem, koje je odobreno u Kanadi i trenutno je u postupku procjene u drugim regijama, te se već priprema za ključno kliničko ispitivanje Faze 3 planirano za 2027. godinu. Ovi podaci pružaju nadu većini osoba s ALS-om koji nemaju učinkovite terapijske mogućnosti za zaustavljanje temeljnog oštećenja živaca koje uzrokuje bolest.

„Naša je misija ostvariti stvarnu promjenu za osobe koje žive s ALS-om. Vjerujemo da QRL-201 ima potencijal utjecati na napredovanje bolesti i poboljšati ishode za osobe sa sporadičnim ALS-om“, izjavio je Kasper Roet, dr. sc., glavni izvršni direktor i suosnivač tvrtke Quralis, u priopćenju za javnost tvrtke.

Obnavljanje proteina Stathmin-2

Velika većina osoba s ALS-om ima probleme s proteinom koji se naziva TDP-43. Dok je TDP-43 uobičajeno potreban u staničnoj jezgri kako bi obavljao svoju funkciju, u živčanim stanicama kod ALS-a on napušta jezgru i stvara toksične nakupine.

TDP-43 je ključan za obradu glasničke RNA (mRNA), koja se prepisuje iz gena i služi kao predložak za proizvodnju proteina. Posebno je uključen u proces koji se naziva spajanje (splicing), u kojem se molekule mRNA uređuju kako bi se proizveli ispravni proteini.

Jedan od najvažnijih proteina koji je pogođen kada TDP-43 nedostaje u jezgri jest Stathmin-2 (STMN2), protein neophodan za stabilnost i popravak živaca te za zdrave neuromuskularne spojeve, odnosno kontaktne točke na kojima živci komuniciraju s mišićima.

QRL-201 primjenjuje se injekcijom u spinalni kanal te je antisense oligonukleotid, odnosno kratki lanac genetskog materijala osmišljen da se veže za molekulu mRNA proteina STMN2 i obnovi njezinu normalnu obradu. Očekuje se da će to povećati razinu STMN2, ublažiti simptome ALS-a i usporiti napredovanje bolesti.

Kliničko ispitivanje ANQUR uključuje 69 odraslih osoba sa sporadičnim ALS-om. Sedamnaest osoba sudjelovalo je u već završenoj fazi postupnog povećanja doze, dok su preostale 52 osobe uključene u fazu određivanja raspona doze, u kojoj se ispituju dvije različite doze QRL-201.

Rezultati analiza tkiva sada su pokazali da je terapija dosegla svoj ciljani učinak u leđnoj moždini i motoričkom korteksu, području mozga koje kontrolira pokrete. Razina proteina STMN2 povećala se iznad procijenjene terapijske ciljne vrijednosti. Terapija je također ispravila proces spajanja mRNA proteina STMN2.

U skupini osoba liječenih nižom dozom zabilježeno je značajno smanjenje fosforiliranog teškog lanca neurofilamenta, biomarkera oštećenja živčanih stanica. Osobe su također pokazale trend sporijeg pogoršanja prema revidiranoj ljestvici funkcionalne procjene ALS-a (ALSFRS-R), koja mjeri svakodnevno funkcioniranje kod ALS-a, osobito u području grube motorike.

Dodatna post-hoc analiza isključila je osobe s vrlo visokim razinama lakog lanca neurofilamenta, koji je povezan s bržim napredovanjem bolesti. Pokazala je statistički značajno

usporavanje pada rezultata na ljestvici ALSFRS-R nakon otprilike šest mjeseci primjene terapije QRL-201 u usporedbi s placebo. Općenito, QRL-201 bio je siguran i dobro podnošljiv, pri čemu je većina nuspojava bila blaga ili umjerena.

„Ohrabren sam ovim podacima iz kliničkog ispitivanja ANQUR za terapiju QRL-201. Kombinacija učinaka ... vrlo je obećavajuća i iznimno je vidjeti takve rezultate u ranoj fazi kliničkog ispitivanja“, izjavila je Merit E. Cudkovicz, dr. med., ravnateljica centra Sean M. Healey & AMG Center for ALS i izvršna direktorica instituta Mass General Brigham Neuroscience Institute u Bostonu.

Prema Roetu, ovi su podaci „u potpunosti u skladu s našim razumijevanjem biologije proteina STMN2 i potencijala obnavljanja STMN2 da pozitivno utječe na napredovanje ALS-a“.

„Zahvalni smo timu kliničkog ispitivanja ANQUR, sudionicima i njihovim obiteljima te se veselimo daljnjem razvoju kliničkog programa QRL-201 kako bismo osobama koje žive s ALS-om osigurali prijeko potrebnu opciju precizne medicine“, dodao je. [3]

[3] ALS News Today (2026). Experimental ALS therapy QRL-201 shows potential to slow disease decline.

Dostupno na: <https://alsnewstoday.com/news/experimental-therapy-qrl-201-shows-potential-slow-als-decline/>

Zdrava prehrana kao izazov za odrasle osobe s CMT-om



Zdrava prehrana kao izazov za odrasle osobe s CMT-om

Odrasle osobe s Charcot-Marie-Toothovom bolešću (CMT) navode da fizički simptomi, osobito umor, zajedno s poteškoćama pri kupnji namirnica i ograničenim savjetima zdravstvenih stručnjaka o načinu života, mogu otežati zdravu prehranu.

To pokazuje nedavno istraživanje koje je također identificiralo čimbenike koji pomažu osobama s CMT-om u održavanju zdravijih prehrambenih navika. Među njima su prepoznavanje mentalnih i fizičkih koristi zdrave prehrane, planiranje obroka unaprijed, podrška obitelji i internetskih zajednica te pristup alatima ili resursima koji olakšavaju pripremu hrane unatoč fizičkim ograničenjima.

„Razvoj intervencija koje uzimaju u obzir višestruke čimbenike koji utječu na zdravu prehranu pružit će veći potencijal za pozitivan utjecaj na kvalitetu života, dugoročno zdravlje i dobrobit osoba koje žive s CMT-om“, napisali su istraživači.

Studija pod nazivom “A qualitative study of enablers and barriers to healthy eating in adults with Charcot Marie Tooth disease using the Theoretical Domains Framework and COM-B model” objavljena je u časopisu Journal of Health Psychology.

Studija istražuje prepreke i potporu zdravoj prehrani kod CMT-a

CMT je skupina genetskih bolesti koje oštećuju periferne živce tj. živce koji kontroliraju pokret i osjet u rukama i nogama. Simptomi poput gubitka osjeta, slabosti mišića, boli i umora mogu otežati svakodnevne aktivnosti, uključujući i aktivnosti povezane s pripremom i održavanjem zdravih prehrambenih navika.

Istraživači iz Ujedinjenog Kraljevstva ispitali su prepreke i čimbenike podrške zdravoj prehrani kod 22 odrasle osobe s CMT-om, među kojima je bilo 17 žena i pet muškaraca u dobi od 25 do 73 godina. Većina sudionika imala je CMT tip 1A (63,6 %), a jedna osoba CMT tip 2A. Ostali sudionici nisu bili sigurni koji točno tip CMT-a imaju.

Sudionici su intervjuirani pomoću otvorenih pitanja o njihovim iskustvima sa zdravom prehranom. Pitanja su se temeljila na Theoretical Domains Frameworku (TDF), istraživačkom alatu koji se koristi za prepoznavanje čimbenika koji utječu na ponašanje. Istraživači su zatim koristili još jedan model, COM-B kako bi bolje razumjeli što bi moglo pomoći ljudima u razvoju zdravijih prehrambenih navika.

Općenito, istraživači su identificirali nekoliko ključnih čimbenika koji mogu pomoći ili otežati zdravu prehranu. Među njima su fizičke sposobnosti, psihološki čimbenici, pristup podržavajućem okruženju i resursima, socijalna podrška i motivacija.

Mnogi sudionici rekli su da razumiju važnost zdrave prehrane i njezine koristi za fizičko zdravlje i opću dobrobit.

„Zdrava prehrana je najbolji način da se smanje negativne posljedice nezdrave prehrane“, rekao je Jim, jedan od sudionika. „Ne želim dobiti dijabetes. Ne želim dobiti bolest masne jetre (steatozu), a zdrava prehrana daje mi najbolju šansu da živim zdravo i očuvam svoje zdravlje.“ Sudionici su također rekli da zdrava prehrana pozitivno utječe na fizički izgled i mentalno zdravlje.

„Možda zvuči površno, ali kada fizički izgledate bolje, osjećate se bolje, a i vaše mentalno zdravlje je bolje“, rekla je Tamsin, druga sudionica.

Umor, slabost i svakodnevna ograničenja otežavaju zdravu prehranu

Fizički simptomi CMT-a bili su među najčešće navedenim preprekama zdravoj prehrani. Umor, bol, smanjena snaga i poteškoće s finom motorikom poput hvatanja ili rukovanja predmetima otežavali su sudionicima pripremu obroka ili kupnju namirnica. Mnogi su rekli da moraju pažljivo upravljati razinom energije kako bi obavili te aktivnosti.

Sudionici koji su zaposleni rekli su da je usklađivanje zdrave prehrane s radnim obvezama posebno izazovno.

„Radni dani su zahtjevniji jer ne radim od kuće“, rekla je Rosie. „Tijekom radnih dana ne mogu otići u kuhinju i pripremiti nešto poput salate, pa obično uzmem sendvič kako ne bih morala ništa pripremati, a u njemu nema povrća koje bih imala u salati.“

Neki sudionici naveli su da pomoćni kuhinjski alati i prilagodbe u domu olakšavaju pripremu hrane. Također je bilo važno imati pristup automobilu jer dostava namirnica ponekad nije praktična zbog fizičkih ograničenja.

„Donesu velike košare koje morate podignuti ili se sagnuti. A ja mogu nositi samo nekoliko stvari odjednom zbog ravnoteže, pa mi treba dvostruko više vremena“, rekla je Emmeline. Sudionici su također naveli da dobivaju vrlo malo savjeta od zdravstvenih djelatnika o zdravoj prehrani.

„Bilo je samo: ‘To je vaša dijagnoza, dovidenja’. Tijekom kontrola kod neurologa nitko nikada nije spomenuo prehranu“, dodala je Emmeline.

Međutim, jedna sudionica rekla je da joj je liječnik dao praktične savjete o tomu kako prilagoditi pripremu hrane kako bi bolje upravljala simptomima CMT-a.

„Verino iskustvo pokazuje kako razmjena znanja i ideja može imati pozitivan utjecaj na zdravu prehranu“, napisali su istraživači.

Podrška, prilagodbe i resursi pomažu u održavanju zdrave prehrane

Kako bi održali zdrave prehrambene navike, mnogi sudionici koristili su samostalno učenje putem internetskih izvora, društvenih mreža i udruga. Podrška supružnika i partnera također je bila važna, osobito kada je riječ o pripremi obroka.

Istraživači su zaključili da njihovi rezultati upućuju na nekoliko praktičnih načina za poticanje zdravije prehrane kod osoba s CMT-om. To uključuje:

- pružanje jasnih i dostupnih informacija o prehrani putem digitalnih izvora ili materijala tijekom liječničkih pregleda
- jačanje mreža podrške
- olakšavanje dostave namirnica (npr. korištenjem povišenih košara koje su lakše dostupne).

SDDH @-BILTEN

Također su naglasili važnost „holističkog pristupa“ koji uzima u obzir fizičke sposobnosti, način života i svakodnevne izazove svake osobe.

„Ovi rezultati pružaju temelj za razvoj prehrambenih intervencija utemeljenih na dokazima i prilagođenih stvarnim iskustvima osoba koje žive s CMT-om“, zaključili su istraživači.[4]

[4] Charcot-Marie-Tooth News (2026). Healthy eating can be challenging for adults with CMT, new study finds. Dostupno na: <https://charcot-marie-toothnews.com/news/healthy-eating-challenging-adults-cmt-study-finds/>