

Agencija za hranu i lijekove SAD-a (FDA) odobrila novi lijek za liječenje Duchenne mišićne distrofije

Rad istraživača i znanstvenika Sveučilišta u Alberti doveo je do toga da je u Sjedinjenim Američkim Državama (SAD) odobren novi lijek - *vitolarсен*, za liječenje osoba koje boluju od Duchenne mišićne distrofije (DMD).

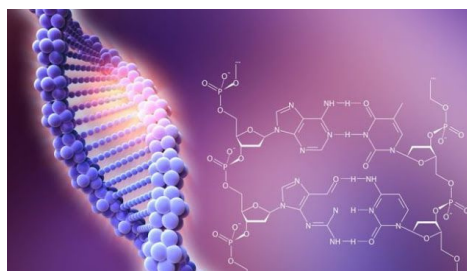
Početak ove godine odobren je za uporabu u Japanu te je u kolovozu Agencija za hranu i lijekove SAD-a (*U.S. Food and Drug Administration: FDA*) odobrila njegovu upotrebu u SAD-u, a trenutno se testira u Kanadi. Vitolarсен je razvila farmaceutska tvrtka Nippon-Shinyaku u suradnji s Nacionalnim centrom za neurologiju i psihijatriju u Japanu, na temelju rada [Toshifumi Yokote](#).

Lijek je posebno dizajniran za liječenje oko 10% osoba s DMD koji imaju specifičnu mutaciju gena (na eksonu 53). Istraživanje iz 2009. godine jedno je od prvih koje je pokazalo da molekule slične DNK mogu vratiti funkciju proizvodnje proteina gena, a s vitolarсенom molekule slične DNK prilagođene su specifičnoj mutaciji koja kod nekih osoba uzrokuje DMD.

Prijašnja istraživanja liječenja različitih oblika mišićne distrofije uključivala su pristup korištenja stvarne DNK za obnavljanje nedostajućih proteina, međutim, taj je pristup bio prilično štetan za stanice i životinjske modele što je obično dovodilo do značajnog imunološkog odgovora. Trenutni pristupi liječenju genetskih bolesti uključuju upotrebu sintetičkih molekula sličnih DNK, nazvanih *antisense oligonucleotides* koje su stabilnije te se vežu za DNK i RNK na način da imunološki sustav manje reagira na njih.

Istraživač Yokota, čiji je rad bio podloga za stvaranje lijeka, izjavio je kako se nada da će se u budućnosti proširiti broj oboljelih kojima bi lijek mogao pomoći te vjeruje da bi do 90 % osoba s DMD-om moglo imati koristi. Također je istaknuo da sintetička DNK može djelovati na druge oblike mišićne distrofije iako bi svaki oblik trebao jedinstvenu molekulu sličnu DNK koja će biti dizajnirana za nju. [1]

Vitolarсен je dizajniran da se veže na ekson 53 distrofina prije glasničke RNK (messenger RNA-mRNA) čime se taj ekson isključuje tijekom obrade mRNA u osoba s genetskim mutacijama kod kojih je primjenjivo preskakanje eksona 53 - to pak omogućuje proizvodnju unutarnjeg izmijenjenog distrofina kod tih osoba.



[1]University of Alberta. FDA approves new drug to treat common form of muscular dystrophy based on research from U of A scientist (2020). Dostupno na: <https://www.folio.ca/fda-approves-new-drug-to-treat-common-form-of-muscular-dystrophy-based-on-research-from-u-of-a-scientist/>

Zolgensma: iskustva liječenja u SAD-u djece iz susjednih zemalja

Zolgensma, inovativna je genska terapija koja cilja direktno na uzrok spinalne mišićne atrofije (SMA) te je indicirana primarno za oboljele od tipa I ove bolesti. Radi se o revolucionarnom otkriću jer je to prvi lijek koji djeluje na uzrok bolesti, točnije gen koji nedostaje ili ne funkcionira. Terapija je jednokratna te se primjenjuje infuzijom s obzirom na to da je lijek dizajniran tako da može prijeći krvno-moždanu barijeru i doći do motoneurona koji kod SMA propada.

Ova genska terapija mogla bi promijeniti nasljednu sliku SMA, međutim, cijena ovog lijeka predstavlja ograničavajući faktor u pogledu financijske dostupnosti. Podaci govore kako je trenutna cijena oko 2,125 milijuna dolara za američko tržište, a usporedbe radi, u SAD-u Spinraza za prvu godinu liječenja košta 750.000 dolara, a svaku iduću 370.000 dolara. U susjednim zemljama, Srbiji i Sloveniji, dvoje djece se s roditeljima uputilo na liječenje u SAD gdje su oboljela djeca primila gensku terapiju za ovaj oblik SMA. Humanitarna zaklada „Budi human – Aleksandar Šapić“ iz Srbije, kroz donacije je prikupila sredstva za gensku terapiju, kao i za putne troškove i troškove smještaja u inozemstvu te je djevojčica Sofija Markuljević u rujnu ove godine, u Los Angelesu, primila gensku terapiju koja za sada pokazuje dobre rezultate. Krajem rujna 2019. godine i Sloveniju je potresao poziv u pomoć, dječaku Krisu iz Kopra, hitno je bilo potrebno 2,23 milijuna eura za liječenje i pokrivanje drugih troškova. Kroz neprofitnu udrugu „Palčica pomagačica“ pokrenuta je dobrotvorna kampanja koja se proširila cijelom državom, zahvaljujući kojoj su prikupljena potrebna sredstva te je Kris upućen u inozemstvo gdje je primio gensku terapiju. Kris je danas godinu dana stariji, a napredak nakon terapije je vidljiv.

Genska terapija pokazala se djelotvornom, međutim, njegova cijena i dalje je vrtoglava. Zolgensma je najskuplji (jednokratni) lijek na svijetu tako da su sva potrebna sredstva za liječenje spomenute djece prikupljena kroz donacije, a kroz [Facebook stranice](#)* koje su bile aktivne tijekom prikupljanja donacija, roditelji djece danas objavljuju napredak te pozivaju na donacije drugoj potrebitoj djeci sa SMA tip 1. U Republici Hrvatskoj zasada još uvijek nitko ne prima ovu gensku terapiju, a nadamo se kako će se pitanje financijske dostupnosti lijeka riješiti sustavno i brzo jer je bolest vrlo progresivna.



FB STRANICE:

https://web.facebook.com/Go-Help-Kris-107188067351112/?ref=page_internal

https://www.facebook.com/zasofijinpriviko-rak?_rdc=1&_rdr

Održavanje tjelesne aktivnosti u doba pandemije: kućne vježbe namijenjene CMT

Charcot-Marie-Tooth UK (CMT UK), jedina dobrotvorna organizacija u Ujedinjenom Kraljevstvu posvećena pružanju podrške osobama s Charcot-Marie-Tooth (CMT) dijagnozom, kako bi promovirala tjelesnu aktivnost kod oboljelih objavila je videozapise s vježbama koje oboljeli mogu provoditi u udobnosti svog doma. Vježbe predstavlja Rebekah Knight, fizioterapeutkinja s dijagnozom CMT1A. Kroz fizioterapiju nastoje se promicati načini kako oboljele osobe mogu poboljšati razinu aktivnosti i upravljati stanjem najbolje što mogu.

Procjenjuje se kako CMT pogađa gotovo tri milijuna ljudi širom svijeta, a glavne značajke bolesti su deficiti kao posljedica oštećenja donjeg motornog neurona, senzorički znakovi i simptomi. Disfunkcije senzoričkog sustava javljaju se kod oko 70% oboljelih te uključuju gubitak osjećaja vibracije i pozicije zglobova praćeno smanjenjem osjećaja boli i temperature u području šaka, stopala i donjeg dijela potkoljenica. Vježbanje odnosno tjelesna aktivnost (unutar granica i okvira mogućnosti) ključni su za ljude koji žive sa CMT. Trenutna pandemija COVID-19 prekinula je aktivnosti za mnoge oboljele, stoga je CMT UK objavila seriju videozapisa o vježbanju, prilagođenu oboljelima, koje se mogu izvoditi kod kuće uz minimalnu opremu.

Prikazane su i demonstrirane vježbe fokusirane na donji dio tijela, gornji dio tijela ili oboje kao i video laganog kardio treninga i istezanja. Poveznice za svaki video možete pronaći [ovdje](#). Također objavljene su i modifikacije vježbi kako bi svatko individualno mogao odabrati ono što najbolje odgovara trenutnom stanju. [3]



[3] Charcot-Marie-Tooth News. CMT UK offering video series of exercises for home use (2020). Dostupno na: <https://charcot-marie-toothnews.com/2020/10/23/cmt-uk-offering-at-home-exercise-videos-for-cmt-patients/>

Kako očuvati mentalno zdravlje u uvjetima "novog normalnog" ?

Očito je da COVID-19 ima veliki učinak na mentalno zdravlje stanovništva općenito, a posebice na osobe koje boluju od kroničnih bolesti, poput mišićne distrofije. To ne proizlazi iz same bolesti već i iz izazovnih okolnosti uzrokovanih trenutnom pandemijom i poduzetih mjera opreza. Mnoge osobe oboljele od mišićne distrofije teško doživljavaju aktualnu situaciju zbog prekida svakodnevnih aktivnosti i prakticiranja samoizolacije jer su ranjiva skupina. To povećava razinu stresa i tjeskobe, a upravo zbog toga važna je briga o mentalnom zdravlju. S obzirom kako se danas sve češće susrećemo s pojmom imuniteta, osim tjelesnog imuniteta postoji i psihološki imunitet, koji je u uskoj povezanosti sa somatskim imunitetom. Psihološki imunitet proglašen je supermoći 21. stoljeća (prema Paul G. Stoltz), a predstavlja sposobnost pojedinca za uspješnu prilagodbu u lošim okolnostima. Stres može imati negativne posljedice na fizičko zdravlje, stoga, kako bi olakšali nošenje s okolnostima u kojima se nalazimo, važno je, osim brige o fizičkom zdravlju, jačati i psihološki imunitet. Neke od primjera preporuka za očuvanje mentalnog zdravlja borbom protiv negativnih utjecaja i stresa izdao je Hrvatski zavod za javno zdravstvo u suradnji s Nastavnim zavodom za javno zdravstvo „Dr. Andrija Štampar“ te Klinikom za psihijatriju Vrapče, a korisne preporuke koje se mogu primijeniti nalaze se na sljedećim poveznicama [4]:

<https://www.hzjz.hr/wp-content/uploads/2020/04/Postupak-s-uznemirujucim-mislama.pdf>

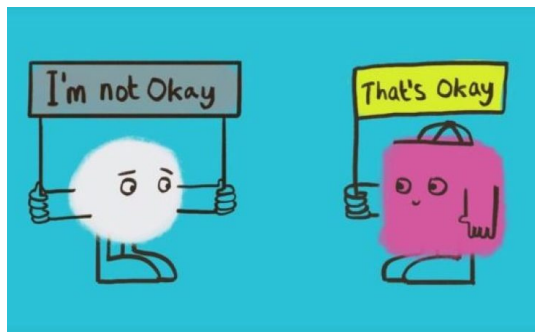
<https://www.hzjz.hr/wp-content/uploads/2020/04/Suocavanje-sa-stresom.pdf>

<https://www.hzjz.hr/wp-content/uploads/2020/04/Preporuke-za-slusanje-opustajuće-glazbe.pdf>

Također više informacija o upravljanju stresom i tjeskobom u ovim teškim vremenima možete pronaći i na sljedećim poveznicama/webinarima [5]:

[Kako upravljati stresom i tjeskobom izazvanim COVID-19](#)

[COVID-19, socijalno udaljavanje i karantena: suočavanje sa stresom i tjeskobom](#)



[4] Paket preporuka za očuvanje mentalnog zdravlja borbom protiv negativnih utjecaja, tjeskobe i stresa (2020). Dostupno na: www.bolnica-vrapce.hr, www.stampar.hr, www.hzjz.hr

[5] The World Duchenne Organization. Attention to mental well being in dmd/bmd families (2020). Dostupno na: <https://www.worldduchenne.org/news/attention-to-mental-well-being-in-dmd-bmd-families/>