

PREKRETNICE U DUCHENNEOVOJ MIŠIĆNOJ DISTROFIJI TIJEKOM 150 GODINA OD OTKRIVANJA TE RIJETKE BOLESTI

1868

Neurolog Guillaume-Benjamin Duchenne opisuje i objavljuje znakove i simptome DMD-a¹



1960

Počinje proučavanje mikroskopskih struktura mišićnih stanica³

1953

Francis Crick i James Watson otkrivaju molekularnu strukturu ljudskog DNK na Sveučilištu u Cambridgeu, UK Otkriće dvostruke spiralne zavojnice popločilo je put novim istraživanjima u područjima koja se dan-danas upotrebljavaju u istraživanju DMD-a: transfer gena, preskakanje eksona i pomak okvira čitanja zaustavnog kodona²



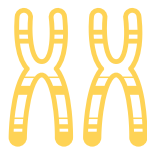
1974

Dr. Drachman i njegov tim u Baltimoreu u Marylandu (SAD) propisuju steroide za 14 dječaka s DMD-om, što je kod nekih uzrokovalo pozitivan ishod⁴



1986

Dr. Louis M. Kunkel i njegov tim na Medicinskom fakultetu Harvard u Bostonu u Massachusettsu (SAD) utvrđuju specifičan gen na X kromosomu, čija mutacija uzrokuje DMD⁵



1987

Protein povezan s genom identificirali su dr. Louis M. Kunkel i njegov tim. Nazvali su ga distrofin. Zbog manjka distrofina u mišićnim stanicama, one postaju krhke i lako se oštete⁶



**KASNE
1990-2000**

Počinje laboratorijski razvoj mogućih novih genetskih terapija poput preskakanja eksona (terapija koja cilja uzrok DMD-a)⁷



2013

Istraživački tim na Sveučilištu u Missouriju utvrđuje velike dijelove gena koji kodira distrofin koji su ključni za funkcioniranje mišićnog tkiva – prekretnica za moguće terapije za DMD⁸



2014

Otvara se Istraživački centar za mišićnu distrofiju John Walton kao dio Instituta za genetsku medicinu Sveučilišta u Newcastleu (UK) te ga skupina pacijenata za podizanje svijesti o bolesti, Muscular Dystrophy UK, priznaje kao istraživački centar zbog kliničke izvrsnosti u području nasljednih neuromuskularnih bolesti⁹



2014

Europska agencija za lijekove odobrava prvi lijek za liječenje jednog mutacijskog tipa DMD-a i dozvoljava njegovu upotrebu diljem Europske unije¹⁰



2016

Uprava za hranu i lijekove SAD-a prvi put odobrava lijek za liječenje DMD-a¹¹



2018

Tim na Sveučilištu Duke (SAD) uspješno uzgaja funkcionalno mišićno tkivo iz uzorka kože, otvarajući nove pristupe liječenju u sklopu obnove tkiva kod pacijenata s bolestima koje uništavaju mišićno tkivo, poput DMD-a¹²



Ovdje predstavljene informacije ne zamjenjuju savjete medicinskog stručnjaka. Obratite se svojem liječniku.

Reference: 1. Duchenne GB. Recherches sur la paralysie musculaire pseudo-hypertrophique ou paralysie myosclerosique. Arch Gen Med. 1868;11:5,178,305,421,552. 2. Wolff, JA. and Lederberg, J. An Early History of Gene Transfer and Therapy. Human Gene Therapy. 1994, 5(4): 469-480. 3. Yablonka-Reuveni, Z. The Skeletal Muscle Satellite Cell: Still Young and Fascinating at 50. J Histochem Cytochem. 2011 Dec;59(12):1041-59. 4. Angelini, C. and Peterle, E. Old and new therapeutic developments in steroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. Acta Myol. 2012 May;31(1):9-15. 5. Monaco AP, Neve RL, Colletti-Feener C, et al. Isolation of candidate cDNAs for portions of the Duchenne muscular dystrophy gene. Nature. 1986;323:646-50. 6. Hoffman EP, Brown RH Jr, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. Cell. 1987;51:919-28. 7. Muscular Dystrophy Association. Exon Skipping in DMD: What Is It and Whom Can It Help? Link: <https://www.mda.org/quest/article/exon-skipping-dmd-what-it-and-whom-can-it-help> Last accessed February 2018. 8. Lai Y, Zhao, J et al. $\alpha 2$ and $\alpha 3$ helices of dystrophin R16 and R17 form a microdomain in the $\alpha 1$ helix of dystrophin R17 for neuronal NOS binding. PNAS 2013; (110)2: 525-530. 9. Muscular Dystrophy, The John Walton Muscular Dystrophy Research Centre. Link: <http://www.muscular dystrophyuk.org/support-hub/near-you/services/john-walton-muscular-dystrophy-research-centre/> Last accessed January 2018. 10. European Medicines Agency. 2016. EPAR summary for the public: Translarna (ataluren). Link: http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_-_Summary_for_the_public/human/002720/WC500171815.pdf Last accessed January 2018. 11. US Food & Drug Administration. September 2016. FDA grants accelerated approval to first drug for Duchenne muscular dystrophy. Link: <https://www.fda.gov/newsevents/newsroom/pressannouncements/ucm521263.htm> Last accessed January 2018. 12. Rao, L., Qian, Y., Khodabakus, A. et al. Engineering human pluripotent stem cells into a functional skeletal muscle tissue. Nature Communications. 2018, 9:126

Datum pripreme: kolovoz 2018. | DMD.08.2018.01

Medis Adria d.o.o., Kolarova 7, HR-10000 Zagreb, Hrvatska, T +385 1 2303 446; E info@medisadria.hr; www.medisadria.hr