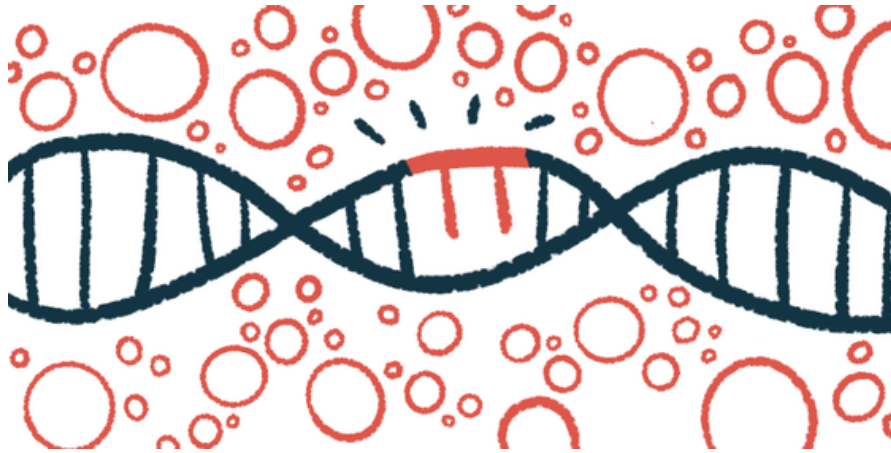


## RGX-202, genska terapija za Duchenne mišićnu distrofiju, dobila oznaku za ubrzani pregled (fast track designation)



*Oznaka FDA dolazi dok je studija AFFINITY DUCHENNE u tijeku*

Američka Agencija za hranu i lijekove (FDA) dodijelila je oznaku za ubrzani pregled RGX-202, jednokratnoj genskoj terapiji za Duchenne mišićnu distrofiju (DMD) koja je trenutno u ranim kliničkim ispitivanjima. FDA ovu oznaku daje ispitivanim tretmanima koji imaju potencijal za rješavanje nezadovoljenih potreba kliničke skrbi za ozbiljne bolesti. Oznaka kvalificira Regenxbio, tvrtku koja razvija terapiju, za češću komunikaciju s FDA-om tijekom cijelog procesa razvoja te također otvara mogućnost dobivanja prioritarnog pregleda od strane FDA.

"Veselimo se nastavku bliske suradnje s FDA-om i DMD zajednicom dok unapređujemo ovaj proizvod kao visokodiferenciran kandidat za odobrenje razvijen s potencijalom da napravi značajnu razliku za pacijente", rekao je Kenneth Mills, predsjednik i izvršni direktor Regenxbioa u priopćenju za tisak.

"Drago nam je što je FDA odobrila oznaku za ubrzani pregled za RGX-202", rekla je Debra Miller, osnivačica i izvršna direktorica neprofitne organizacije CureDuchenne. "Ubrzavanje razvoja lijekova za DMD, posebice potencijalnih jednokratnih genskih terapija poput RGX-202, ključno je za zajednicu osoba s DMD."

DMD je uzrokovan mutacijama koje ometaju proizvodnju distrofina, proteina koji pomaže u sprječavanju oštećenja mišićnih stanica uslijed trošenja. RGX-202 je dizajniran za isporuku kopije gena koji daje upute za stvaranje mikrodistrofina - skraćene, ali funkcionalne verzije dugog proteina distrofina - u mišićne stanice. Eksperimentalna terapija isporučuje svoje genetski informacije pomoću virusnog vektora koji se naziva adeno-povezani virus 8 (AAV8).

Regenxbio trenutno provodi studiju faze 1/2 pod nazivom AFFINITY DUCHENNE (NCT05693142) za testiranje eksperimentalne genske terapije kod osoba s DMD-om. Očekuje se

da će studija uključiti 18 dječaka s DMD-om, u dobi od 4 do 11 godina, koji mogu hodati bez pomagala i imaju mutaciju koja uzrokuje bolest u egzonu 18 ili višem.

Svi sudionici će dobiti jednu infuziju RGX-202 u jednoj od dvije doze. Glavni cilj studije je procijeniti sigurnost liječenja tijekom jedne godine praćenja; također će se procijeniti ekspresija mikrodistrofina i provoditi funkcionalni testovi. Egzoni su dijelovi DNK koji sadrže informacije za stvaranje proteina.

Regrutiranje odnosno primanje sudionika u studiju AFFINITY DUCHENNE je u tijeku u centrima u Little Rocku, Arkansasu i Chicagu u SAD-u.

"Radujemo se izvještavanju o rezultatima i iznošenju početnih podataka iz našeg kliničkog ispitivanja RGX-202 koje se planira u drugoj polovici ove godine", rekao je Mills.

Regenxbio napominje da ovo ispitivanje koristi proizvod za gensku terapiju RGX-202 koji je proizveden istim postupkom koji se tvrtka nada koristiti za izradu komercijalne terapije, ako na kraju ova terapija bude odobrena kao tretman.

"Fast Track oznaka, zajedno s našim mogućnostima provođenja naših kliničkih ispitivanja korištenjem cGMP [trenutačne dobre proizvodne prakse] materijala u komercijalnim razmjerima, dodatno će potaknuti učinkovit razvoj RGX-202 od kliničke do komercijalne primjene", rekao je Mills.

Regenxbio također provodi zasebno kliničko ispitivanje pod nazivom AFFINITY BEYOND (NCT05683379) koje ispituje antitijela protiv vektora AAV8 kod djece s DMD-om u dobi od 11 godina i mlađoj. Ta studija trenutno regrutira sudionike na lokaciji u Atlanti, SAD. [1]

[1] Muscular Dystrophy News (2023). Potential Duchenne gene therapy RGX-202 on fast track.

Dostupno na: <https://muscular dystrophynews.com/news/fda-duchenne-gene-therapy-rgx-202-fast-track/>

## Fizikalna terapija može pomoći pacijentima sa SMA povećati kapacitet pluća



*Vježbe dubokog disanja pokazuju prednosti za pacijente sa spinalnom mišićnom atrofijom*

Michael, pacijent koji ima spinalnu mišićnu atrofiju (SMA), doživio je smanjenje i povećanje kapaciteta pluća tijekom svog života zbog genetskog poremećaja. To je česta pojava u ovoj populaciji zbog progresije bolesti na mišićima odgovornim za disanje. Ovoj populaciji preporučuje se fizikalna terapija i sada se počinje uviđati napredak koji netko sa SMA može postići u svojim funkcijama disanja i kapacitetu pluća tijekom pohađanja fizikalne terapije.

Svaka osoba kojoj je dijagnosticiran SMA predstavlja se drugačije i ima različite snage i slabosti. Poboljšanje disanja i povećanje kapaciteta pluća bit će zajednički cilj kako bi se osigurala pravilna izmjena kisika, kao i sposobnost iskašljavanja sluzi u slučaju respiratornih problema. Postoji mnogo različitih pristupa za postizanje ovog cilja, iako će to ovisiti o funkciji same osobe. Michael je uspio poboljšati svoj kapacitet pluća radeći na specifičnim vježbama disanja, kao i poboljšavajući pokretljivost i raspon pokreta.

Neke su aktivnosti jednostavne poput izvođenja vježbi dubokog disanja: polako udišite na nos i izdišite na usta. To se može izvoditi tri puta dnevno po 10 minuta s postavljenim mjeračem vremena kako bi se osiguralo da se osoba usredotoči na disanje i ne brine o brojanju.

Druga aktivnost je dijafragmalno disanje, koje se može izvoditi sjedeći ili ležeći ili na leđima. Ovo se izvodi fokusiranjem na širenje kroz trbuha dok udišete i opuštate se dok izdišete. Izvođenje vježbi disanja s različitim oblicima usana, kao što su napućene usne, može pomoći u angažiranju različitih dišnih mišića i povećati sposobnost dubokog disanja.

Aktivnosti raspona pokreta mogu pomoći u poboljšanju kapaciteta pluća povećanjem dostupnog

raspona do kojeg se pluća mogu proširiti. Za Michaela smo izvodili vježbe tako da je sjeo u invalidska kolica ili na rub stola, nagnuo se što je više mogao u različitim smjerovima, a zatim skupio trbuh kako bi se vratio u neutralni položaj. Tijekom tih pokreta, upućuju ga se da duboko udahne i izdahne kako bi se potaknuo rad više respiratornih mišića i povećao kapacitet pluća.

Ovisno o raspoloživom rasponu pokreta kao i funkcionalnim sposobnostima osobe, postoji mnogo različitih aktivnosti koje se mogu izvesti za poboljšanje i povećanje kapaciteta pluća. Budite kreativni i koristite različite položaje koji su udobni i funkcionalni za osobe sa SMA kako biste ih potaknuli i izvan klinike za fizikalnu terapiju.

## *Perspektiva pacijenta*

Kad su moji roditelji saznali da imam progresivnu neuromuskularnu bolest, bili su iznimno zainteresirani da me uključe u različite faze fizikalne terapije. Kad sam imao 3 godine, moja je majka pronašla vrtić koji je imao zatvoreni bazen. Nakon razgovora s vlasnikom, dopustio je mojoj majci da dolazi svakog ponedjeljka, srijede i petka kako bi mogla raditi sa mnom na bazenu.

Nakon što su mnogi roditelji saznali da moja majka sa mnom ide na fizikalnu terapiju, vlasnik vrtića organizirao je satove plivanja. Moja je majka dobila certifikat instruktora sigurnosti na vodi i počela je davati satove plivanja drugoj djeci u vrtiću. Nedugo nakon toga, moji su roditelji odlučili sagraditi bazen u našem dvorištu, a sljedeće 22 godine moja je majka naučila plivati tisuće djece. Voda je bila zagrijana na 33,33°C, i iako je moja majka podučavala plivanje samo od lipnja do kolovoza, održavali bismo vodu grijanom do početka studenog kako bih mogao nastaviti plivati svakodnevno.

Učenje plivanja u ranoj dobi vjerojatno je bio jedan od najkorisnijih aspekata moje cjelokupne fizikalne terapije. Vježbe dubokog disanja i natjecanje s mojom majkom tko će najduže zadržati dah možda su za mene bile igra, ali nisam ni slutio koliko će mi to koristiti kako budem stario. Uskoro ću imati 58 godina, a nedavno sam postavio svoj rekord svih vremena držeći dah gotovo 3,5 minute.

Prije nego što pokušam zadržati dah toliko vremena, obično pet ili deset puta duboko udahnem kako bih bio siguran da su mi pluća potpuno oksigenirana. Ove vježbe dubokog disanja i zadržavanja daha omogućile su mi da se brže oporavim kad imam infekciju gornjih dišnih puteva, a i dalje vidim prednosti izvođenja ovih vježbi iz dana u dan. [2]

[2] SMA News(2023). Physical therapy can help SMA patients increase lung capacity.

Dostupno na: <https://hcp.smanewstoday.com/2023/04/18/physical-therapy-can-help-sma-patients-increase-lung-capacity/>

## Utvrđeno je da transplantacija MSC-a produljuju životni vijek za 4 godine kod ALS-a: analiza



*Podaci ispitivanja pokazuju da su 4 pacijenta živa, a jedan je preživio više od 20 godina*

Transplantacija mezenhimalnih matičnih stanica ili MSC-a — vrste matičnih stanica koje se nalaze u koštanoj srži — isporučene u spinalni kanal mogu značajno produžiti životni vijek osoba s amiotrofičnom lateralnom sklerozom (ALS) u usporedbi s onim što bi se očekivalo na temelju njihovih kliničkih karakteristika, otkrila je nova analiza ispitivanja iz ranih 2000-ih.

U dva klinička ispitivanja faze 1 koja su testirala takve transplantacije matičnih stanica, prosječno vrijeme koje su pacijenti živjeli bez stalne ventilacijske potpore bilo je oko 118 mjeseci, ili gotovo 10 godina - otprilike četiri godine dulje od otprilike 70 mjeseci predviđenog vremena življenja – pokazuju podaci skupne studije. U vrijeme analize, četiri pacijenta (oko 20% sudionika) bili su živi, uključujući jednog s predviđenom duljinom životnog vijeka od 91 mjeseca (oko 7,5 godina) koji je bio živ u 303 mjeseca bez potrebe za disanjem ili hranjenjem. Drugim riječima, pacijent je bio živ više od 20 godina kasnije.

“Trenutna studija predstavlja prvu vrlo dugoročnu analizu duljine življenja kao učinka žarišne transplantacije MSC-a u središnjem živčanom sustavu [mozak i leđna moždina] bolesnika s ALS-om, pokazujući da bi transplantacija MSC-a potencijalno mogla usporiti napredovanje ALS-a i produžiti životni vijek,“, napisali su istraživači.

Studija "Učinak transplantacije mezenhimalnih matičnih stanica na produljenje životnog vijeka u amiotrofičnoj lateralnoj sklerozi" objavljena je u *Cytotherapy*.

*Prvobitna ispitivanja koja su uključivala transplantacije matičnih stanica provedena su 2002. i 2006. godine*

ALS je rijetka neurodegenerativna bolest obilježena progresivnim gubitkom motoričkih neurona, živčanih stanica koje kontroliraju dobrovoljne pokrete. Do danas ne postoji lijek, a dostupno je nekoliko učinkovitih tretmana za usporavanje napredovanja bolesti. MSC, koje se nazivaju i mezenhimalne matične stanice, oblik su matičnih stanica koje mogu dovesti do nekoliko stanica vezivnog tkiva, poput masnih stanica i stanica krvnih žila.

Ove stanice također mogu proizvesti niz signalnih molekula koje moduliraju imunološke odgovore i imaju zaštitna i regenerativna svojstva tkiva. Kao takva, njihova se uporaba smatra potencijalno obećavajućim pristupom za liječenje ALS-a.

Sigurnost i izvedivost presađivanja MSC-a u spinalni kanal utvrđena je u kliničkim ispitivanjima ALS-a. No malo je studija izvijestilo o dugoročnim učincima tih stanica na pacijente.

Kako bi to riješili i eventualno podržali fazu 2/3 ispitivanja, istraživači u Italiji ispitivali su dugoročne ishode pacijenata s ALS-om liječenih MSC-ima u kliničkim ispitivanjima provedenim početkom 2000-ih. Konkretno, dva klinička ispitivanja faze 1 koja smo ovdje pregledali proveo je tim 2002. i 2006. godine. Devetnaest pacijenata liječeno je u ovim studijama, od kojih je devet bilo uključeno u prvo ispitivanje, a 10 u drugo.

Za svakog pacijenta tim je izračunao preživljenje - definirano kao vrijeme do trajne neinvazivne ventilacije, traheostome ili smrti - koristeći model Europske mreže za liječenje ALS-a (ENCALS). Ovaj alat predviđa preživljenje na temelju određenih kliničkih karakteristika, uključujući dob u trenutku početka bolesti, funkciju pluća, bilo kakvo kašnjenje u dijagnozi, stopu progresije bolesti i prisutnost određenih mutacija povezanih s ALS-om.

Očekivano preživljenje za svakog pacijenta temeljeno na ovom modelu zatim je uspoređeno sa stvarnim vremenom preživljenja pojedinca.

Rezultati su pokazali da je liječenje MSC-om značajno produljilo životno vijek osoba s ALS u usporedbi s onim što bi se očekivalo na temelju njihovih kliničkih karakteristika. Dok je ENCALIS model procijenio medijan preživljenja od 70,8 mjeseci, pacijenti su zapravo živjeli 118,8 mjeseci u prosjeku - četiri godine više od procijenjenog. Za svakog pacijenta tim je izračunao preživljenje - definirano kao vrijeme do trajne neinvazivne ventilacije, cijevi za disanje ili smrti - koristeći model Europske mreže za liječenje ALS-a (ENCALS). Ovaj alat predviđa preživljenje na temelju određenih kliničkih karakteristika, uključujući dob u trenutku početka bolesti, funkciju pluća, bilo kakvo kašnjenje u dijagnozi, stopu progresije bolesti i prisutnost određenih mutacija povezanih s ALS-om. Očekivano preživljenje za svakog pacijenta temeljeno na ovom modelu zatim je uspoređeno sa stvarnim vremenom preživljenja pojedinca. Rezultati su pokazali da je liječenje

MSC-om značajno produžilo život pacijenata u usporedbi s onim što bi se očekivalo na temelju njihovih kliničkih karakteristika. Dok je ENCALIS model procijenio medijan preživljenja od 70,8 mjeseci, pacijenti su zapravo živjeli 118,8 mjeseci u prosjeku - četiri godine više od procijenjenog. Od ukupno 19 bolesnika, njih 13 (68%) imalo je dulje vrijeme preživljenja od očekivanog. Jedan je pacijent bio klasificiran kao kratko preživljenje i prešao je u srednje, a tri su bila srednje i završila su s dugim do vrlo dugim preživljenjem. Ostalih devet je klasificirano kao vrlo dugo preživjeli, ali su ipak na kraju živjeli više mjeseci od očekivanog.

Produljenje životnog vijeka bilo je osobito vidljivo u skupini bolesnika sa sporom progresijom bolesti, od kojih je 80% živjelo dulje od očekivanog. Među onima s brzom progresijom, samo 55% imalo je dulje preživljenje od procijenjenog; ostalih 45% živjelo je kraće od očekivanog.

U vrijeme analize, četiri pacijenta su još bila živa, uključujući jednog koji je započeo s neinvazivnom ventilacijom 35 mjeseci (gotovo tri godine) nakon liječenja i jednog koji još uvijek živi bez potrebe za ventilacijskom potporom. Druga dva pacijenta su zahtijevala traheostomiju - postupak u kojem se cijev postavlja kroz rupu u vratu kako bi pomogla pri disanju.

Zajedno, ovi rezultati pokazuju potencijal za transplantacije matičnih stanica s MSC-ima da uspore progresiju bolesti i produlje životni vijek pacijenata s ALS-om, pružajući "nove uvide za planiranje sljedeće generacije kliničkih ispitivanja učinkovitosti MSC-a u ALS-u", napisali su istraživači.

Tim je primijetio da ulogu transplantacije matičnih stanica u ALS-u još treba dodatno analizirati, ali istraživači su pretpostavili da bi se "opaženi klinički učinci prvenstveno mogli temeljiti na modificiranju okoline ekstrapiramidnih neurona, poput oslobađanja trofičkog faktora i modulacije neuropale." [3]

[3] ALS News (2023). MSC transplants found to extend survival by 4 years in ALS: Analysis.

Dostupno na: <https://alsnewstoday.com/news/msc-stem-cell-transplants-extend-survival-4-years-als-patients/>

## Studija slučaja: Identifikacija rođaka može pomoći u ranijoj dijagnozi CMT-a



*52-godišnji muškarac imao je dugu povijest slabosti mišića, problema s hodanjem, deformiteta stopala*

52-godišnjem muškarcu dijagnosticirana je Charcot-Marie-Toothova bolest tip 1 podtip A (CMT1A), nakon što je u anamnezi pokazao slabost mišića u nogama, deformitete stopala i smetnje hodanja. Izvješće ilustrira kako identificiranje rođaka sa sličnim simptomima može dovesti do ranijeg upućivanja u sljedećim slučajevima CMT-a u istoj obitelji.

Slučaj, "Utjecaj kasne dijagnoze: slučaj Charcot-Marie-Tooth tipa 1", je objavljen u Cureusu.

CMT je skupina nasljednih poremećaja koji utječu na živce koji kontroliraju pokrete i osjete u rukama i nogama, koji se nazivaju periferni živčani sustav. Njegovi simptomi uključuju slabost i atrofiju mišića (propadanje i stanjivanje), kao i komplikacije uzrokovane oštećenjem osjetilnih živaca. Poznato je da je više od 100 gena povezano s CMT-om, a svaki je povezan s jednim ili više podtipova bolesti.

Istraživači u Portugalu opisuju slučaj muškarca s poviješću progresivne klaudikacije u hodu — boli tijekom hodanja zbog smanjenog protoka krvi — od adolescencije. Muškarac se također žalio na slabost mišića potkoljenice i imao je progresivne deformacije koje su zahvatile oba stopala. U bolnicu je primljen u studenom 2021.

Muškarac je imao operaciju lijevog stopala 1987., ali nije bilo dostupnih podataka i nije mogao dati detalje. Bio je debeo s abnormalno visokom razinom masti u krvi, što se naziva dislipidemija. Liječen je atorvastatinom, lijekom za snižavanje kolesterola.



## *Pregled obiteljske kliničke povijesti za CMT*

Pregled njegove obiteljske kliničke povijesti pokazao je da je njegova majka, stara 77 godina, imala slične simptome od rane odrasle dobi. Njegova kći, sestra, djed i baka, stričevi i tetke bili su zdravi bez simptoma. Na fizičkom pregledu imao je pes cavus - stopalo s neuobičajeno visokim lukom - osim ekvinovarusnih stopala, koje se ponekad naziva klupasto stopalo, deformacija pri kojoj se stopala okreću prema dolje i prema unutra. Nije imao aktivne pokrete nožnih prstiju i tešku atrofiju potkoljenog mišića.

Također je imao arefleksičnu flacidnu tetraparezu — mišićnu slabost i smanjeni mišićni tonus povezan s nedostatkom tjelesnih refleksa — u njegovim distalnim mišićima, a to su oni donjih ruku, šaka, nogu i stopala. Kao rezultat toga, kada je hodao, svoju je težinu nosio sa strane stopala i mogao je hodati samo sa štakama. Njegovi liječnici posumnjali su na motoričku polineuropatiju, stanje koje utječe na živce uključene u kretanje.

Fizijatar mu je prepisao ortopedsku obuču koju je počeo nositi u travnju 2022. i “odmah je primijetio poboljšanje u njegovim svakodnevnim aktivnostima”, napisali su istraživači.

U prosincu 2021. konzultirao se s neurologom i elektromiogram, koji bilježi reakciju mišića na stimulaciju živaca, pokazao je oštećenja koja su upućivala na oštećenje motoričkih i senzornih živaca povezano s gubitkom mijelina, zaštitnog masnog sloja oko živčanih vlakana.

Naknadna genetska analiza otkrila je dodatnu kopiju gena PMP22, glavnog uzroka CMT1A, najčešćeg oblika CMT-a. Pacijent je dobio savjetovanje o svom stanju.

"Kvaliteta života pacijenta poboljšana je kao rezultat našeg brzog pristupa i upućivanja na ovaj medicinski problem čim je identificiran", napisali su istraživači. "U ovom slučaju, identificiranje ovog pacijenta i njegovog podrijetla sa sličnim simptomima omogućilo nam je da budemo oprezniji prema njegovoj kćeri. Čineći to, možemo je uputiti ranije nego ovog pacijenta. To je također potaknulo istragu njegove majke, koja tek treba biti provedena."

"Ovaj slučaj naglašava važnost obiteljske medicine u proučavanju pacijenata, ne samo kao pojedinca već i kao dijela obitelji", rekli su. [4]

[4] Charcot-Marie-Tooth News (2023). Case study: ID'ing relatives may aid earlier CMT diagnosis.

Dostupno na: <https://charcot-marie-toothnews.com/news/cmt1-diagnosis-after-symptom-history-shows-value-family-medicine/>

## Blog MDA ambasadorice: Moje volontersko putovanje

*Ambasadorica Muscular dystrophy association (MDA) Amy Curran ima GNE miopatiju. Živi u predgrađu Philadelphije u Pennsylvaniji (SAD) sa svojim partnerom Jonom i psom Lexi. Diplomirala je biologiju i magistrirala pedagoške znanosti. Amy trenutno volontira kao veleposlanica MDA i voditeljica programa za zastupanje pacijenata u Zakladi za neuromuskularne bolesti. U slobodno vrijeme uživa u druženju sa svojom obitelji, slikanju akrilom, fotografiji i izradi nakita.*

### *Moje volontersko putovanje kroz godine*

Kad pomislite na volontera, možda nećete odmah pomisliti na 16-godišnju tinejdžericu, ali tada je moje volontiranje počelo. Pridružila sam se lokalnom Dobrovoljnom vatrogasnom društvu (DVD) kao pripadnica vatrogasne mladeži. Bila sam oduševljena i spremna za izazov. Moje je roditelje trebalo malo više uvjeravati, ali pronašli su ljude koji bili voljni podučavati me i tako pomoći da s 18 godina postanem vatrogasinja. Išla sam na tjedne vatrogasne vježbe, mjesečne sastanke i odlazio na pozive vatrogascima. Lokalni dobrovoljni vatrogasci ne odazivaju se samo na pozive za požare i požarne alarme; odazivamo se i na pozive za nakon prometnih nesreća, pojavu sumnjivih mirisa, slijetanja/polijetanja helikoptera, poplave, portage za nestalim osobama itd. Posao koji smo radili bio je važan za nas i našu zajednicu. U dobi od 21 godine dala sam otkaz u lokalnoj tvrtki kada se moja obitelj iselila iz tog područja. Dok sam bila vatrogasinja, bila sam dio zajednice, zajednice ljudi koji su željeli pomoći zaštititi naše općine odnosno zajednice. Dolazili smo iz svih slojeva društva, ali svi smo imali zajednički dom - vatrogasni dom.

Na fakultetu sam se prijavila za sudjelovanje u programu "Habitat for Humanity" za vrijeme proljetnih praznika tijekom druge godine fakulteta. Tijekom jesenskog i na početku proljetnog semestra prikupili smo sredstva za grupno putovanje te odletjeli u Fort Lauderdale i ostali u kolibi u državnom parku tjedan dana kuhajući sami obroke. Družili smo se s drugim volonterima i svaki dan su nam dodijeljeni različiti poslovi vezani uz izgradnju kuća. Voljela sam svaki trenutak tih proljetnih praznika - od nedostatka tople vode do nadzornika koji su nam davali električnu bušilicu, govorili što da radimo i vjerovali nam. Tih sam se tjedan dana osjećala dijelom nečega što je veće od mene, većeg od mog malog svijeta, a to je istovremeno bilo osvježavajuće i osnažujuće, ali i ponizno.

Kasnije, kao učiteljici, bilo mi je važno da svojim učenicima pokažem da sam vezana i da ulažem sebe u njih i njihovu zajednicu. Posjećivala sam večernja događanja u svoje slobodno

vrijeme kao što su talent showovi i koncerti. Kolega i ja smo pokrenuli klub za domaće zadaće nakon nastave koji je mogao pohađati svaki učenik. Dok sam bila učitelj, moji su simptomi GNE miopatije napredovali i na kraju sam bila primorana otići u invalidsku mirovinu.

Sada sam odlučila volontirati kao MD ambasador jednostavno zato što to želim i zato što vjerujem da je to značajan posao. Dijagnoza neuromuskularne bolesti (NMB) koja se javlja u odrasloj dobi uistinu je dovela do ove točke u mom životu gdje mogu reći da je korištenje mog vremena za širenje svijesti, zagovaranje promicanja mogućnosti osoba s NMB i dijeljenje resursa za osobe s NMB postala moja svrha i cilj.

U svojoj ulozi ambasadora, nadam se da ću njegovati odnose s drugim članovima NMB zajednice kroz naša zajednička iskustva i pomoći okupiti ljude kako bismo dodatno ohrabрили i ojačali našu zajednicu. Važno mi je da svatko tko dođe u MDA ode s nevjerojatnom spoznajom koju je nekada imala moja obitelj: nismo sami. Saznanje da postoji cijela zajednica podrške u MDA može biti prava promjena za mnoge obitelji i želim nastaviti zagovarati ovu važnu podršku koja je pomogla mojoj obitelji u kritičnom trenutku konačnog dobivanja točne dijagnoze nakon mnogo godina.

Kao MDA ambasador, sudjelujem na mjesečnim virtualnim sastancima i dijelim svoje mišljenje i/ili iskustvo tijekom tih sastanaka. Ako smo dostupni, dobrovoljno se javljamo za sudjelovanje na različitim događanjima, bilo da se održavaju online ili uživo, kako bismo, svatko u svom području, pružili svoju podršku MDA-u. Jedan od meni najdražih volonterskih akcija bilo je zahvaljivanje sudionicima kampanje Djetelina. Obišla sam lokalne tvrtke i osobno zahvalila upraviteljima i/ili vlasnicima na sudjelovanju u Kampanji. Izuzetno pozitivan odgovor svih učinio je ovo iskustvo posebno vrijednim.

Uloga MDA ambasadorice također je promijenila i moj život I mene samu. Osjećam da pomažem u poboljšanju zajednice čije smo resurse ja i drugi koristili i nastaviti ćemo koristiti. Ti osjećaji povećavaju radost i nadu u mom životu. Dok radim s drugima, nastavljam učiti i rasti u smjeru boljeg razumijevanja NMB zajednice. Moramo slušati, suosjećati i učiti, a potom težiti boljoj budućnosti.

Svima koji razmišljaju o tomu da postanu MDA ambasadori preporučila bih da se odvaže na taj korak. Nemojte podcjenjivati svoju vrijednost jer svatko, zaista svatko, može doprinijeti. Naći ćete skupinu toplih, gostoljubivih ljudi sa zajedničkim ciljem pomoći svojoj zajednici MDA. [5]

[5] MDA Quest Media (2023). MDA Ambassador Guest Blog: My Volunteer Journey.

Dostupno na: MDA Ambassador Guest Blog: My Volunteer Journey - Quest | Muscular Dystrophy Association (mdaquest.org)