

# MEJNIKI DUCHENNOVE MIŠIČNE DISTROFIJE V 150 LETIH PO ODKRITJU TE REDKE BOLEZNI

**1868**

Nevrolog Guillaume-Benjamin Duchenne opiše bolezen DMD ter objavi njene znake in simptome<sup>1</sup>



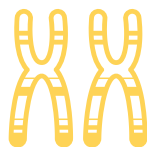
**1960**

Začnejo se študije mikroskopskih struktur mišičnih celic<sup>3</sup>



**1986**

Dr. Louis M. Kunkel s svojo skupino na Harvardski zdravstveni šoli v Bostonu, v zvezni državi Massachusetts (ZDA), identificira gen na kromosomu X, ki v primeru mutacij povzroči DMD<sup>5</sup>



**KASNE 1990-2000**

Laboratorijski razvoj možnih genetskih zdravljenj, kot je preskakovanje eksonov (ciljno zdravljenje osnovnega vzroka bolezni DMD)<sup>7</sup>



**2014**

Odprejo Raziskovalni center za mišično distrofijo



Johna Waltona, ki je del Inštituta za genetsko medicino v okviru Univerze v Newcastlu (Združeno kraljestvo), in skupina za varstvo pravic bolnikov z mišično distrofijo v Združenem kraljestvu ga prizna kot center raziskav in klinične odličnosti za dedne živčno-mišične bolezni<sup>9</sup>

**2016**

Ameriška uprava za hrano in zdravila prvič odobri zdravilo za zdravljenje bolezni DMD<sup>11</sup>



**1953**

Francis Crick in James Watson odkrijeta molekularno strukturo človeške DNA na Univerzi v Cambridgeu, Združeno kraljestvo. Odkritje dvojne vijačnice je tlakovalo pot za nove raziskave na področjih, ki se danes uporabljajo pri raziskavah bolezni DMD: prenos genov, preskakovanje eksonov in branje mimo zaključnega kodona<sup>2</sup>



**1974**

Dr. Drachman s svojo skupino v Baltimoru, v zvezni državi Maryland (ZDA), 14-letnim fantom z DMD predpiše steroide, kar pri nekaterih bolnikih prinese pozitivne rezultate<sup>4</sup>



**1987**

Dr. Louis M. Kunkel s svojo skupino identificira protein, povezan z genom. Poimenuje ga distrofin. Zaradi pomanjkanja distrofina v mišičnih celicah so te krhke in se zlahka poškodujejo<sup>6</sup>



**2013**

Raziskovalna skupina na Univerzi v Misuriju identificira velike dele distrofinskega gena, ki so ključni za delovanje mišičnih tkiv – kar je prelomni trenutek za potencialna zdravljenja bolezni DMD<sup>8</sup>



**2014**

Evropska agencija za zdravila odobri prvo zdravilo za zdravljenje ene vrste mutacije, ki povzročajo DMD, s čimer dovoli prodajo zdravila znotraj celotne Evropske unije<sup>10</sup>



**2018**

Skupina na Univerzi Duke (ZDA) uspešno vzgoji mišično tkivo iz vzorca kože, kar odpira nove pristope k zdravljenju z regeneracijo tkiva pri bolnikih z boleznimi, ki povzročajo degeneracijo mišic, kot je DMD<sup>12</sup>



Tukaj navedene informacije niso zamenjava za nasvet zdravnika. Obrnite se na svojega zdravnika.

**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. d2 and d3 helices of dystrophin R16 and R17 frame a microdomain in the d1 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](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