



Cos'è  
la distrofia  
muscolare  
di *Duchenne*?

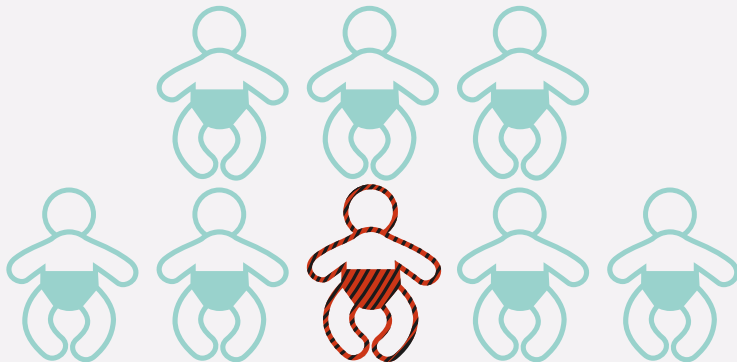
La **distrofia muscolare di Duchenne** è la più **grave** tra le distrofie muscolari ed è una **PATOLOGIA GENETICA RARA**



# INCIDENZA:



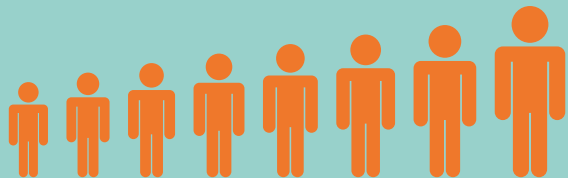
colpisce un bambino maschio ogni  
3500



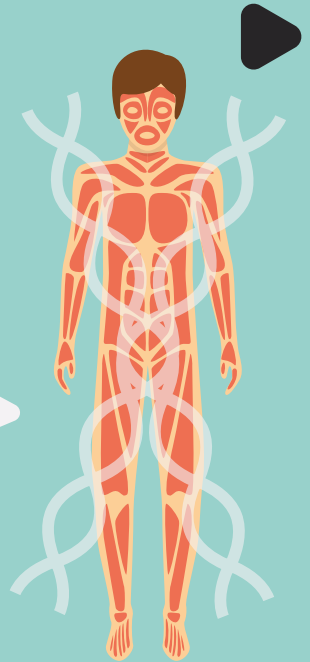
In ITALIA ci sono circa

**1500 PAZIENTI**, ma

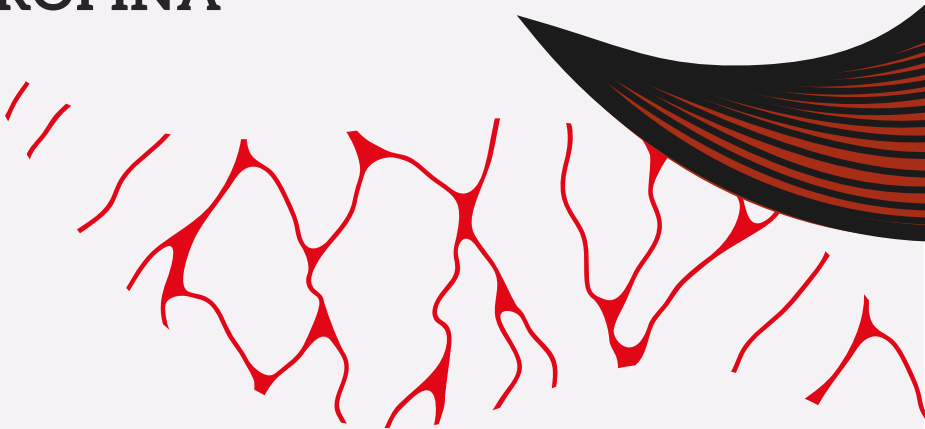
non abbiamo dati  
ufficiali

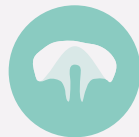


CAUSA:  
Mutazioni nel **GENE** della  
**DISTROFINA**



Queste mutazioni non consentono la  
produzione della **PROTEINA**  
**DISTROFINA**





## CONSEGUENZE:



indebolimento progressivo



di tutti i MUSCOLI, cuore  
e diaframma inclusi, che

perdono nel tempo la capacità di  
funzionare

## MUSCOLI SCHELETRICI

Difficoltà motorie

Perdita della deambulazione intorno ai 12 anni

Perdita di mobilità degli arti superiori

## CUORE

Cardiomiopatia (principale fattore che limita l'aspettativa di vita)

## DIAFRAMMA

Insufficienza respiratoria

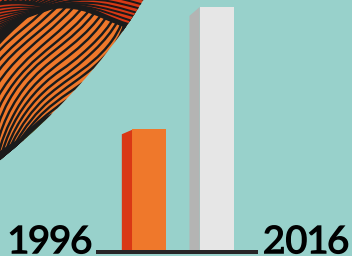
(che costringe all'impiego di ausili per la respirazione)



NEL  **30%** DEI CASI RITARDO COGNITIVO  
di grado variabile



# Aspettative di vita

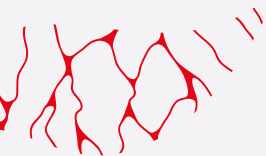


DAL 1996 AD OGGI,  
GRAZIE AD UNA  
CORRETTA GESTIONE  
CLINICA, **L'ASPETTATIVA  
DI VITA** è quasi raddoppiata  
e supera i 30 anni

# LA GESTIONE CLINICA



richiede un approccio  
multidisciplinare



Genetista



Neurologo-Neuropsichiatra infantile



Psicologo



Nutrizionista



Fisioterapista



Endocrinologo



Pneumologo



Cardiologo

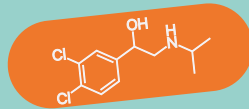
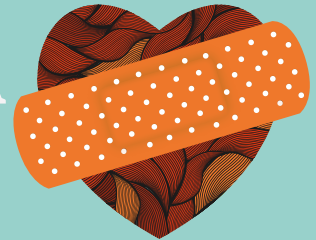


# FARMACI IMPIEGATI

→ STEROIDI



→ ACE INIBITORI E BETA  
BLOCCANTI

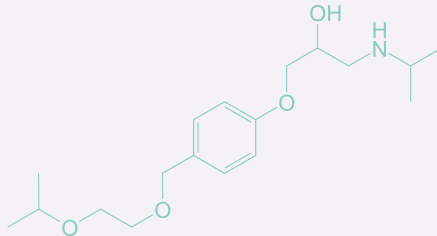


# STEROIDI

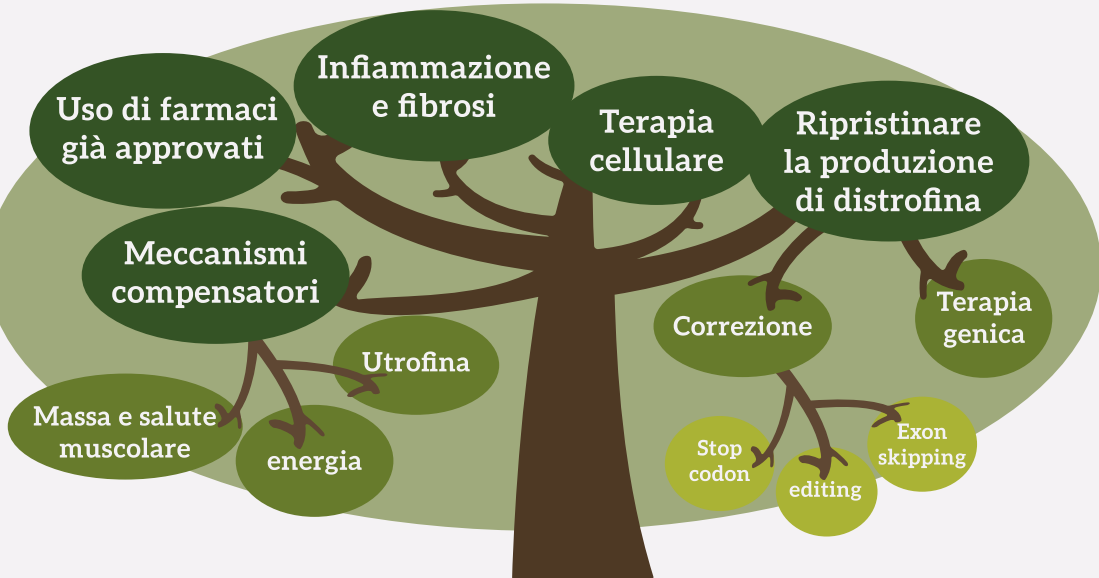
→ anti-infiammatori, rallentano la degenerazione muscolare

# ACE INIBITORI E BETA BLOCCANTI

→ preservano la funzionalità cardiaca



# STRATEGIE TERAPEUTICHE





Duchenne  
**Parent  
Project**  
onlus

**Fonti:** Ufficio Scientifico Parent Project Onlus  
**Artwork:** Ufficio Comunicazione Parent Project Onlus

**Parent Project Onlus**  
Via N. Coviello, 12/14 - 00165 - Roma  
tel. 06 66182811 - fax 06 66188428  
Centro Ascolto Duchenne 800 943 333  
[www.parentproject.it](http://www.parentproject.it)

segui su



Realizzato con il contributo  
incondizionato di

