



Cos'è
la distrofia
muscolare
di *Duchenne*?

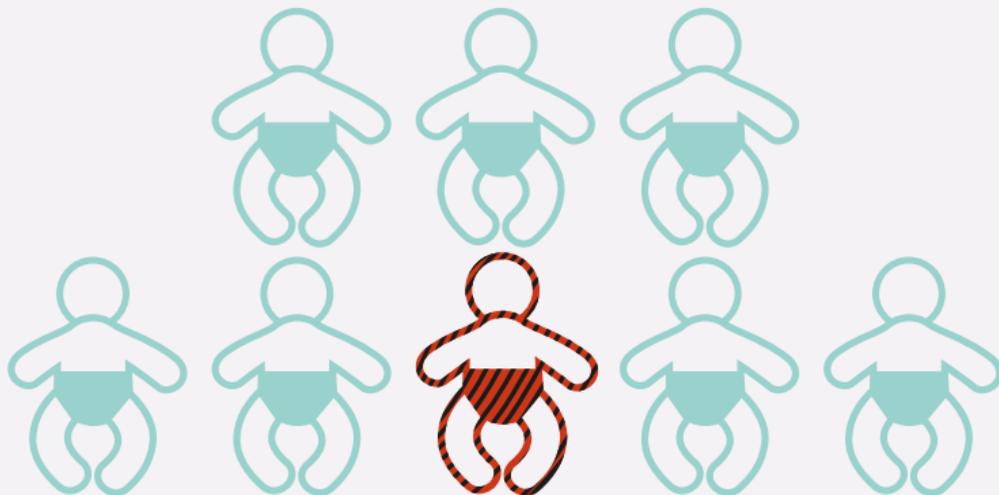
La **distrofia muscolare di Duchenne** è la più **grave** tra le distrofie muscolari ed è una **PATOLOGIA GENETICA RARA**



INCIDENZA:



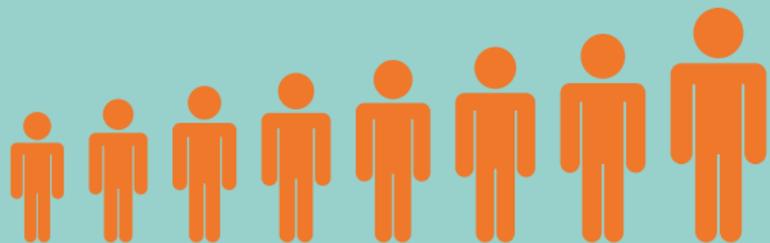
colpisce un bambino maschio ogni
3500



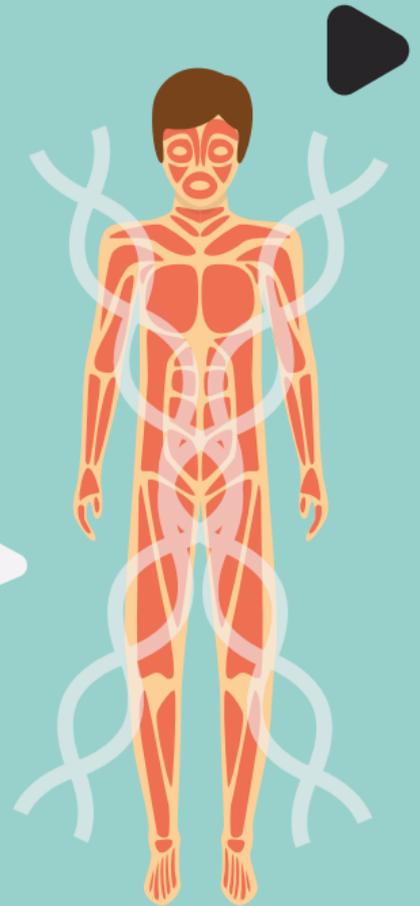
In ITALIA ci sono circa

1500 PAZIENTI, ma

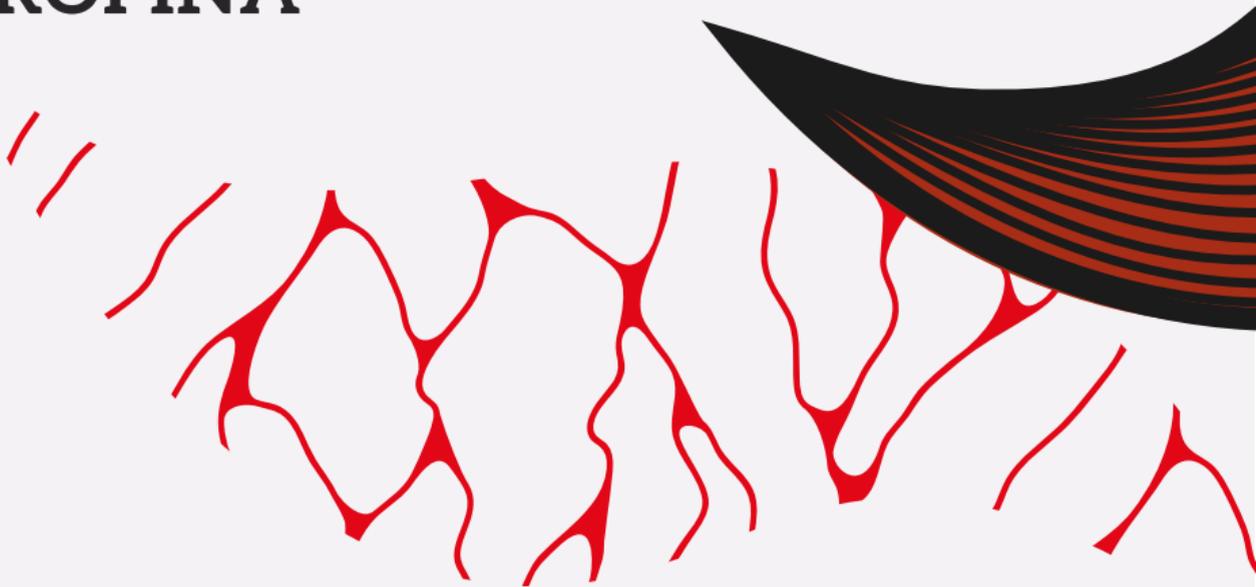
non abbiamo dati
ufficiali



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

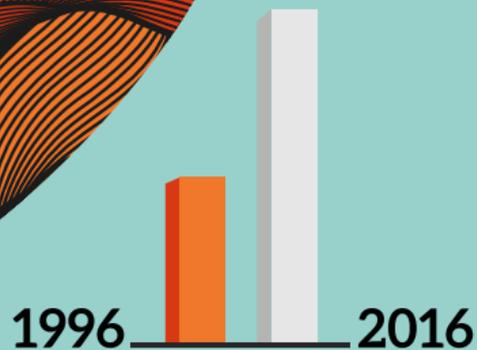
Insufficienza respiratoria

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



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

Aspettative di vita

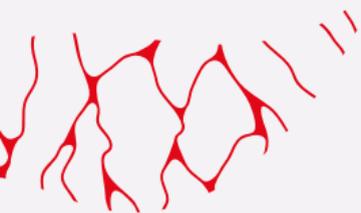


DAL 1996 AD OGGI,
GRAZIE AD UNA
CORRETTA GESTIONE
CLINICA, **L'ASPETTATIVA
DI VITA** è quasi raddoppiata
e supera i 30 anni

LA GESTIONE CLINICA



richiede un approccio
multidisciplinare



Genetista



Neurologo - Neuropsichiatra infantile



Psicologo



Nutrizionista



Fisioterapista



Endocrinologo



Pneumologo



Cardiologo

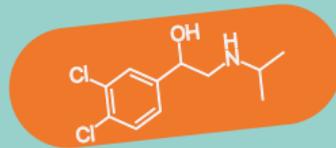


FARMACI IMPIEGATI

→ STEROIDI



→ ACE INIBITORI E BETA
BLOCCANTI

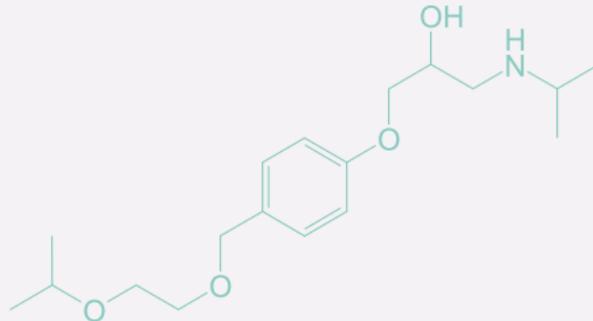


STEROIDI

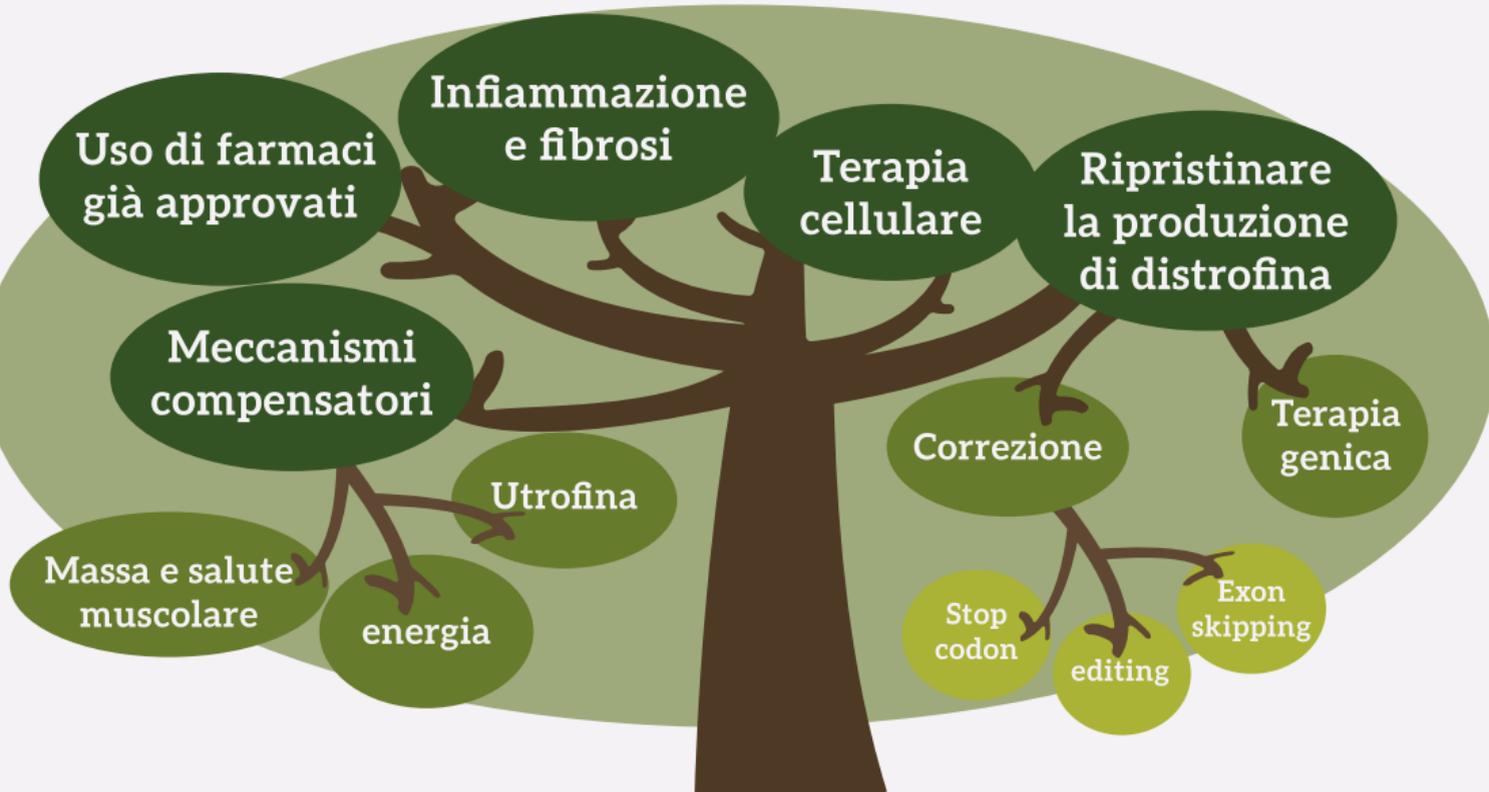
→ anti-infiammatori, rallentano la degenerazione muscolare

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

segui su



Realizzato con il contributo
incondizionato di

