

Ce sunt distrofiile musculare Duchenne/Becker? (DMD/DMB)

Distrofiile musculare sunt boli ale mușchiului, transmise genetic, caracterizate prin slăbiciune musculară progresivă datorată sintezei defectuoase a unei proteine musculare, *distrofina* (parte dintr-un complex de proteine care asigură forța, integritatea și protecția mușchiului).

Cum apare boala?

Distrofiile musculare sunt boli genetice. Ele sunt cauzate de modificări (**mutații**) ale ADN apărute întâmplător la nivelul unor structuri numite **gene** care conțin informația genetică necesară pentru sinteza proteinelor. Gena care codifică **distrofina** are simbolul **DMD** și se găsește pe cromozomul X. Cromozomii sunt molecule mari de ADN care conțin mai multe gene.

Fiecare individ moștenește jumătate din numărul de cromozomi de la mamă și jumătate de la tată. La om există 46 cromozomi în nucleul fiecărei celule. Dintre aceștia, 2 cromozomi sunt responsabili de stabilirea sexului: cromozomii X și Y. Femeile au 2 cromozomi X (unul moștenit de la mamă și unul de la tată) iar bărbaiții au un cromozom X (moștenit de la mamă) și un cromozom Y (moștenit de la tată).

Gena distrofinei este localizată pe **cromozomul X**. Băieții al căror cromozom X conține gena afectată vor face boala. Fetele care au o genă DMD mutantă pe unul dintre cromozomii X se numesc **purtătoare** și nu vor face boala dar pot avea mici semne musculare (slăbiciune ușoară, crampe).

Mamele purtătoare pot avea băieți cu distrofie musculară și/sau fete purtătoare dar și băieți normali și fete nepurtătoare.

În ~30% din cazuri mutația este nouă (apare prima oară la copilul afectat). În aceste cazuri mama **nu** este purtătoare și are un risc mic de a avea un al doilea băiat cu DMD.

Ce semne trebuie să vă atragă atenția?

Copilul se naște cu boala, dar la vârste mici este aparent sănatos. Primele semne de slăbiciune musculară apar de obicei între 3-5 ani.

Semne de alarmă:

- căderi frecvente
- sunt mai lenți decât alți copii de vârsta lor (se observă la alergat, la sărit)
- urcă scările cu dificultate
- se ridică dificil de jos, "cățărându-se pe propriul corp"
- pot să aibă un mers legănat, ca de "rață"
- gambe proeminente



Semne de alarmă trebuie considerate și modificări ale unor analize de rutină efectuate cu ocazia unei alte îmbolnăviri și care pot sugera fals boala hepatică – transaminaze crescute.

Dar acestea sunt un fel de proteine (enzime) care se găsesc atât în ficat, cât și în mușchi și odată cu distrugerea mușchiului se eliberează în sânge.

Dacă nu se confirmă o boală a ficatului poate fi vorba de o DMD/DMB care încă nu se manifestă clinic (încă nu se vede). În timp boala afectează și mușchii cu care respirăm și mușchiul inimii, de aceea copilul trebuie să facă un control periodic la neurologul pediatru și cardiolog.

La 8-11 ani (rar mai devreme sau mai târziu) băieții nu mai pot merge și au nevoie de scaune mobile. Unii pot avea și tulburări de învățare, neevolutive, permițându-le să acumuleze informații.

Cum se pune diagnosticul?

- determinarea valorilor creatinofokinazei (CPK), o enzimă musculară eliminată în sânge în urma distrugerii mușchiului, alături de transaminaze.
- electromiografia (EMG - la copilul suficient de mare să participe la aceasta analiză) adică se determină activitatea mușchiului care este deficitară
- teste genetice
- biopsie mușchi

Exista tratament ?

În prezent nu există tratament care să vindece boala. Se fac în multe centre din străinătate cercetări complexe pentru găsirea unui tratament – terapii genice, unele cu prime rezultate promițătoare (mai multe informații pe www.distrofimusculare.ro)