

DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE:

DEFINIZIONE: Nella classificazione delle distrofie muscolari la distrofia muscolare di DUCHENNE fa parte delle forme recessive legate al sesso.

→ tipica dell'infanzia

→ è la forma + grave

SINTOMATOLOGIA: Alla nascita i bambini si presentano sani, non manifestano nessun tipo di alterazione.

Con il raggiungimento dei 2-4 anni, i bambini iniziano ad avere difficoltà nel camminare/correre, hanno un'andatura impacciata e oscillante, le cadute sono frequenti ed è presente un ritardo nell'acquisizione del linguaggio. Spesso è presente una iperlordosi.

TIPICO SEGNO DI GLOWERS:

- i bambini si alza da seduti poggiando le mani sulle ginocchia

- i bambini si alzano da terra arrampicandosi su sé stessi

Con 8-9 anni i bambini non sono + in gradi di salire le scale, mentre con 9-10 anni perdono la capacità di alzarsi dalla sedia e tra 10-12 anni non sono più in grado di camminare.

Quindi:

- nascita: "normali"
- 2-4 anni: difficoltà a camminare/correre, andatura impacciata, cadute, ritardo del linguaggio, iperlordosi
- 8-9 anni: incapacità di salire le scale
- 9-10 anni: incapacità di alzarsi dalla sedia
- 10-12 anni: incapacità a camminare

Spesso dopo i danni alla muscolatura scheletrica possiamo trovare danni cardiaci e respiratori i quali possono anche causare la morte. Negli anni passati spesso morivano prima dei 20 anni, ora grazie alla ventilazione notturna, l'aspettativa è più (+) lunga. Non vengono invece toccati occhi e faccia.

DIAGNOSI:

- aumento del CPK (proteina dei muscoli) nel sangue
- elettromiografia (EMG) → viene infisso un ago nel muscolo malato e si registra l'attività elettrica, se anomala o nella norma

- biopsia muscolare → prelievo di una piccola parte del muscolo, si esamina e cercano le tipiche alterazioni

TERAPIA:

1. prevenire deformità
2. mantenimento della capacità respiratoria
3. ventilazione meccanica assistita (prima solo di notte poi anche di giorno)
4. supporto psicologico
5. somministrazione di cortisone
6. fisioterapia