



## LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE E BECKER

La Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker è una malattia rara e colpisce 1 su 3.500 maschi nati vivi. Si stima che in Italia ci siano 5.000 persone affetti dalla malattia, ma non esistono dati ufficiali in quanto manca un database dedicato. La malattia, nota fin dalla seconda metà del secolo scorso, deve il suo nome al medico francese Duchenne che la descrisse accuratamente nel 1868. Ad esserne affetti sono esclusivamente i maschi, tranne rarissime eccezioni, la causa è un'alterazione di un gene localizzato sul cromosoma X che contiene le informazioni per la produzione di una proteina: la distrofina.

### LA MANCANZA DI DISTROFINA

La mancanza di distrofina induce la membrana cellulare a diventare permeabile ad alcune sostanze che in questo modo causano una sorta di esplosione della cellula e, quindi, la sua morte. Il contenuto di queste cellule morte viene riversato all'esterno, stimolando il sistema immunitario che provvede alla "ripulitura" di una zona del muscolo anche più estesa di quanto necessario, con la conseguenza di generare un danno ancor più grave di quello iniziale. Il "vuoto" creatosi nel muscolo viene sostituito con tessuto connettivo, ma questo incrementa il danno del muscolo e favorisce il deterioramento delle cellule ancora sane. Tale processo si ripete in maniera costante fino a che tutte le fibre muscolari non sono morte.

### I SINTOMI

I primi sintomi si manifestano, generalmente, tra i 2 e i 6 anni; la malattia colpisce inizialmente i muscoli profondi delle cosce e delle anche, provocando un'andatura dondolante. I bambini tendono a camminare sulle punte, hanno difficoltà a rialzarsi da terra, a saltare, a salire le scale, camminando si stancano con facilità e, di solito, non riescono ad andare in bicicletta. Col tempo, man mano che le cellule muscolari muoiono, è tipico lo sviluppo di una posizione "lordotica" che tende a bilanciare la debolezza dei muscoli pelvici portando avanti la pancia. Un aspetto da tenere sotto controllo è, quindi, l'eccessiva o asimmetrica curvatura della spina dorsale. Le cadute diventano sempre più frequenti nel periodo che precede la perdita della capacità di camminare; verso gli 11 anni, generalmente il ragazzo è costretto a muoversi su una sedia a rotelle. Progressivamente, la degenerazione colpisce il cuore e anche i muscoli respiratori - diaframma e intercostali - fino a rendere necessaria la ventilazione assistita.

### LA DIAGNOSI

Il modo particolare con cui il bambino distrofico si alza da terra o dalla posizione seduta, il cosiddetto segno di Gowers, può aiutare il medico a riconoscere presto questa malattia. La diagnosi utilizza la valutazione della quantità di creatin-chinasi (CPK), l'enzima che normalmente è presente solo nel muscolo, ma che viene trovato nel sangue quando esiste un danno muscolare. Due accertamenti più precisi sono: la biopsia muscolare, che verifica la presenza di fibre danneggiate e consente di valutare la distrofina, e la diagnosi molecolare che, con un semplice prelievo di sangue, permette di stabilire con esattezza se e dove esistano alterazioni del gene per la distrofina.

### LA DIAGNOSI PRENATALE E LA TRASMISSIONE

Se in una famiglia ci sono casi di DMD, grazie alla consulenza genetica è possibile conoscere con precisione il rischio di trasmettere ai propri figli la malattia. Circa il 70-80% delle portatrici, quindi, può essere facilmente identificata mediante il dosaggio della creatin-chinasi nel sangue e attraverso l'analisi del DNA. Mentre, con la diagnosi molecolare, effettuata su campioni di villi coriali e di liquido amniotico, si può accettare se il feto è affetto da questa patologia. Si calcola che circa un terzo dei casi DMD nasca da madri che non sono portatrici; la malattia, in questo caso, è dovuta ad una nuova mutazione del gene per la distrofina.

### LA TERAPIA

Attualmente non esiste una cura specifica, ma un trattamento da parte di una equipe multidisciplinare, la fisioterapia generale e respiratoria, la chirurgia ortopedica selettiva, i controlli e le terapie cardiologiche e, soprattutto, l'assistenza respiratoria, permettono di limitare gli effetti della malattia, di prolungare la durata della vita e di migliorare le condizioni generali. Le aspettative di vita, quindi, possono anche raddoppiare rispetto ai 15 anni possibili fino ad un decennio fa. In tutto il mondo sono numerosi i gruppi di ricerca biologica e clinica che studiano attivamente la distrofia muscolare e negli ultimi anni le conoscenze sulle cause della malattia e sulle possibili terapie si sono ampliate considerevolmente.



SEDE LEGALE:  
Via Santa Giusta, 50 Aranova (Rm)  
SEDE OPERATIVA:  
Via Aurelia, 1299 - 00166 Roma

tel. 06.66.18.28.11 - fax 06.66.18.84.28  
Centro Ascolto Duchenne 800 943 333  
partita iva 05203531008  
[www.parentproject.org](http://www.parentproject.org)