Sezione di Piacenza

# Distrofia muscolare Duchenne

La distrofia muscolare di Duchenne è una malattia degenerativa dei muscoli, che si indeboliscono progressivamente. Il paziente è costretto a ricorrere precocemente all'utilizzo della carrozzina dopo aver perso la capacità di deambulazione, diventando totalmente dipendente per tutti gli atti della vita quotidiana.

E' una forma di distrofia muscolare trasmessa come tratto recessivo legato al cromosoma X che causa la degenerazione progressiva delle fibre muscolari. L'alterazione del gene X determina la mancata produzione di una proteina denominata distrofina. L'assenza di questa proteina determina una serie di eventi che portano a degenerazione del tessuto muscolare, che viene sostituito da tessuto fibroso e adiposo. La conseguenza clinica è una progressiva perdita di forza muscolare con conseguente progressiva perdita delle abilità motorie.

Poiché la patologia è trasmessa come tratto recessivo legato al cromosoma X, si manifesta prevalentemente nei maschi che hanno un solo cromosoma X, mentre le femmine, che possono fare affidamento su una coppia del suddetto cromosoma, portano l'alterazione genica senza manifestazioni cliniche, a eccezione di rari casi in cui il fenotipo (cioè il modo in cui i caratteri si manifestano) è comunque lieve.

Dagli studi condotti si evince che:

la distrofia muscolare di Duchenne ha una forte predisposizione familiare. Il rischio di un caso sporadico (cioè non ereditario) è approssimativamente di 1 su 11.000 maschi nati vivi. Si può affermare quindi che si tratta di una eventualità piuttosto rara;

la malattia ha un decorso relativamente rapido e attivo. La patologia inizia a manifestarsi attorno ai 3 anni di età. Generalmente i genitori si accorgono di alcune difficoltà che il bambino incontra nel correre, salire le scale, alzarsi da terra e saltare dovute al prevalente interessamento dei glutei e dei muscoli del cingolo pelvico. Solitamente, entro i 12 anni, la capacità di deambulare autonomamente è compromessa. I muscoli degli arti superiori vengono colpiti successivamente. Col passare degli anni il coinvolgimento della malattia si rivela generalizzato e interessa anche la muscolatura respiratoria e cardiaca. Nei casi (circa un 30%) che presentano un deficit cognitivo – di varia entità – questo resta stabile nel tempo. Di solito la morte è dovuta ad insufficienza respiratoria, infezioni polmonari o scompenso cardiaco. Solitamente la morte sopraggiunge durante la tarda adolescenza e non più del 20-25% dei casi il paziente sopravvive oltre il venticinquesimo anno di vita;

in Italia sono circa 2000 i bambini con distrofia muscolare Duchenne. Un bambino ogni 3300 neonati maschi è affetto da distrofia muscolare di Duchenne, si hanno quindi 150-200 casi all'anno.