

9. Esistono terapie?

Ad oggi non esistono terapie risolutive per nessuna Distrofia Muscolare. Trials terapeutici sono in corso per varie forme, come la Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD) o anche la Distrofia Congenita di Ullrich; altri trials sono in preparazione sia per queste, sia per altre Distrofie. L'introduzione del cortisone nella DMD, la cura degli aspetti cardiaci e respiratori, e l'attenta impostazione della riabilitazione, negli ultimi anni hanno modificato l'aspettativa e la qualità di vita delle persone colpite da queste patologie.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Schede di Malattia

10. Cosa sono i trial clinici e perché non tutte le persone con distrofie possono parteciparvi?

I trial clinici consentono ai ricercatori di stabilire il giusto dosaggio e il migliore metodo per somministrare un nuovo farmaco. Sono studi utili a confermare l'efficacia di una nuova terapia e individuarne gli effetti indesiderati. I criteri di arruolamento per partecipare ad un trial sono molto stringenti per rendere lo studio sicuro ed utile a tutta la comunità. Partecipare a un trial significa contribuire allo sviluppo di nuovi farmaci per la propria malattia.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici

La UILDM nasce nel 1961 per combattere le distrofie e le altre malattie neuromuscolari e favorire l'inclusione sociale delle persone che ne sono colpite. L'Associazione, dunque, è impegnata sul fronte della ricerca scientifica e dell'informazione sanitaria, e su quello sociale per l'abbattimento di tutte le barriere innalzate verso le persone con disabilità. E' presente sul territorio con 70 Sezioni che svolgono una funzione sociale e di assistenza medico-sanitaria e riabilitativa, con un'attenzione particolare alla prevenzione e alla ricerca. Per informazioni: www.uildm.org.

IL TUO CONTRIBUTO VALE TANTO, SOSTIENICI

UILDM DIREZIONE NAZIONALE

C/C POSTALE N° 237354

Intestato a UILDM Direzione Nazionale

BONIFICO BANCARIO

Banca Prossima - Filiale 05000
Piazza Paolo Ferrari, 10 - 20121 Milano
IBAN: IT65 0033 5901 6001 0000 0102 145

ON LINE CON CARTA DI CREDITO

Visita il sito www.uildm.org

CON IL TUO 5 PER MILLE

I contribuenti in sede di redazione annuale della dichiarazione dei redditi possono versare il 5 per mille dell'IRPEF ad Associazioni.

Codice Fiscale UILDM Direzione Nazionale:
80007580287

LA SEZIONE UILDM DEL TUO TERRITORIO

A cura della Commissione Medico-Scientifica UILDM
(commissionemedica@uildm.it)



Unione Italiana Lotta alla
Distrofia Muscolare ONLUS

UILDM - Direzione Nazionale

Via P.P. Vergerio, 19 - 35126 PADOVA
Tel. 049/757361-8021001 - Fax 049/757033
direzionenazionale@uildm.it
www.uildm.org



Unione Italiana Lotta alla
Distrofia Muscolare ONLUS

Decalogo sulle Distrofie Muscolari

10



www.uildm.org

1. Cosa sono le Distrofie Muscolari?

Le Distrofie Muscolari (DM) sono malattie ereditarie causate da mutazioni in diversi geni che determinano perdita di funzione, riduzione o assenza di proteine necessarie per la stabilità muscolare, con conseguente progressivo impoverimento del tessuto muscolare e deficit di forza di entità, distribuzione ed epoca di comparsa variabili. In età evolutiva la più frequente è la Distrofia Muscolare di Duchenne. Esistono molte altre Distrofie, classificate in base a criteri clinici o patogenetici.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Schede di Malattia

2. Come si trasmettono le Distrofie Muscolari? E' possibile identificare i portatori di Distrofia?

Le Distrofie di Duchenne e Becker, la Distrofia di Emery-Dreifuss da difetto di emerina e la Malattia di Kennedy sono legate al cromosoma X, e trasmesse dalle madri solo ai figli maschi. La Distrofia Miotonica di Steinert, la Facio-Scapolo-Omerale, la Oculo-Faringea ed alcune Distrofie dei Cingoli, hanno il 50% di probabilità di essere trasmesse ai figli da un genitore affetto (madre e/o padre). Le Distrofie Congenite, molte Distrofie dei Cingoli e le Atrofie Muscolari Spinali sono trasmesse, sia a maschi che a femmine, da entrambi i genitori portatori "sani". L'identificazione dei portatori è possibile solo in caso di mutazione nota.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici

3. Che cosa è una biopsia muscolare?

La biopsia muscolare è una procedura utilizzata nelle distrofie muscolari o nelle malattie infiammatorie del muscolo quando le sole indagini cliniche e genetiche non abbiano definito la diagnosi precisa. La rimozione di un frammento di muscolo è utile per studi biochimici, proteici e genetici. La biopsia può essere eseguita in regime ambulatoriale o di ricovero ed è minimamente invasiva. Si possono verificare delle minime complicazioni che sono comunque rapidamente risolvibili.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Schede di Malattia

4. Il cuore può essere interessato nelle Distrofie?

Il coinvolgimento cardiaco nelle Distrofie Muscolari si instaura per progressiva sostituzione dei cardiomiociti (le cellule del cuore) con tessuto fibroso e conseguente perdita della capacità di contrazione del cuore, oppure per interessamento del tessuto di conduzione, con insorgenza di blocchi cardiaci e/o aritmie. Nel primo caso, il cuore si ingrossa e va incontro a cardiomiopatia dilatativa e scompenso cardiaco, tipici della Distrofia di Duchenne e di Becker. Nel secondo, tipico delle Distrofie di Steinert e di Emery-Dreifuss, c'è un alto rischio di morte improvvisa. Tra le forme neuromuscolari, il cuore è interessato nell'Atassia di Friederich.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici

5. Quali altri muscoli possono essere interessati?

I muscoli colpiti nelle Distrofie Muscolari sono prevalentemente quelli della muscolatura volontaria e in base alla tipologia di distrofia possono esserne affetti indistintamente o a gruppi. Vi sono distrofie come la Distrofia Muscolare di Duchenne e quella di Becker che colpiscono all'inizio i muscoli degli arti inferiori, poi anche quelli delle braccia, respiratori e toracici. Altre invece come la Distrofia Facio-Scapolo-Omerale e le Distrofie dei Cingoli coinvolgono solo specifici gruppi muscolari da cui prendono il nome.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Schede di Malattia

6. E' consigliabile la fisiochinesiterapia nelle Distrofie Muscolari? E di che tipo?

Nelle Distrofie, le fibre muscolari degenerano con debolezza muscolare, precoce affaticabilità e deformità articolari. Nella Distrofia di Duchenne è consigliabile la fisiochinesiterapia con stretching ai flessori dell'anca, al tricipite surale, mentre è sconsigliato l'allungamento ai muscoli ischio crurali. In ogni caso, l'esercizio deve essere selettivo, aerobico, con bassi carichi; l'utilizzo di un cicloergometro assistito è possibile in alcune distrofie. Consigliato anche il trattamento combinato fisioterapico, chirurgico e ortesico per conservare l'equilibrio tra le lunghezze muscolari e prevenire e/o rallentare le deformità articolari.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici

7. Se mio figlio ha la Distrofia Muscolare può avere anche problemi scolastici?

Un disturbo dell'apprendimento o del linguaggio è possibile nei bambini con Distrofia Muscolare di Duchenne perché la distrofina, oltre che nel muscolo, può mancare anche in alcune parti del cervello. E' quindi importante eseguire una attenta valutazione e monitoraggio di questi aspetti anche prima dell'inserimento a scuola per attivare, se necessario, interventi riabilitativi mirati e un'adeguata presa in carico scolastica.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici

8. Posso vaccinare mio figlio/a se ha la Distrofia Muscolare?

Un bambino/a con Distrofia Muscolare deve essere vaccinato così come tutti gli altri bambini, seguendo il Calendario Vaccinale stabilito dal Ministero della Salute e le indicazioni mediche. Le vaccinazioni consentono al bambino di evitare malattie infettive che potrebbero peggiorare il suo quadro respiratorio. Nella Distrofia Muscolare di Duchenne è raccomandata la vaccinazione contro la varicella, se non ancora contratta, prima che venga iniziato il trattamento con cortisone.

Per approfondimenti:

Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici

