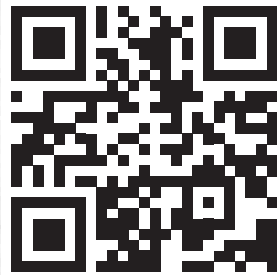




ТИ СИ РЕДОК ХЕРОЈ!

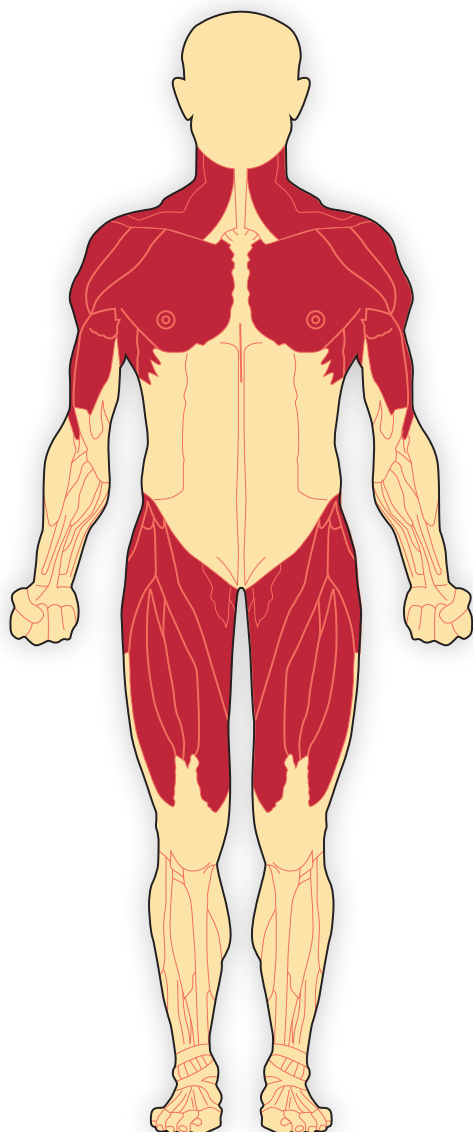
Симптоми и знаци на Душен мускулна дистрофија (ДМД)

- Душен мускулна дистрофија (ДМД) е ретка и тешка форма на мускулна дистрофија која примарно ги погодува мажите.
- Таа е предизвикана од мутација на генот на дистрофин лоциран на X-хромозомот. Дистрофинот е важен за стабилноста на мускулните клетки.
- Со текот на времето мускулите стануваат послаби, сè додека ДМД не почне да влијае врз целото тело.
- На секои 5.000 момчиња во светот, едно е роден со ДМД. Мутацијата на генот ДМД може да се пренесе од мајката, или може да се случи спонтано.
- За жена со генетска промена во една од нејзините две копии се вели дека е „носител“.
- ДМД е прогресивна болест. Прво, одењето станува отежнато. Потоа, засегнати се други моторни функции додека на крајот не почне да влијае на способноста за дишење, како и на функцијата на срцето.



Посетете ја веб страната на здружението **ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ** за да добиете повеќе информации и да се поврзете со други семејста:

challenges.mk 



Можна симптоматологија во рана фаза:

- Слабење на мускулите со текот на времето;
- Проблеми со одењето;
- Често паѓање и побавно совладување функционални достигнувања како што се лазење или одење.



Протеинот што недостасува, има функција и во мозокот, така што проблемите со учењето и однесувањето исто така може да бидат дел од болеста.



Знаците на ДМД обично се препознаваат уште во најрана детска возраст. Сепак, дијагнозата често се поставува на возраст од 4 години, па и подоцна.



Дијагнозата обично вклучува серија клинички проценки, физички прегледи и генетско тестирање.

Лекување и третман на ДМД:

- Моменталниот стандард за нега за ДМД, вклучува третман со кортикостероиди, физикална терапија, грижа за срцето, при што таа треба да биде обезбедена од мултидисциплинарен тим;
- Во моментот има 7 (условно) одобрени третмани за ДМД кои ја забавуваат прогресијата на болеста;
- Не постои лек за целосно излекување на ДМД;
- Изгубеното мускулно ткиво не може да се обнови;
- Истражувачките напори се фокусирани кон развивање терапии кои ја модифицираат болеста, на пр. генска терапија, прескокнување на егзони и техники за модифицирање гени, за враќање или додавање на исчезнатиот или неисправен протеин дистрофин.