



TI JE HERO I RRALLË!

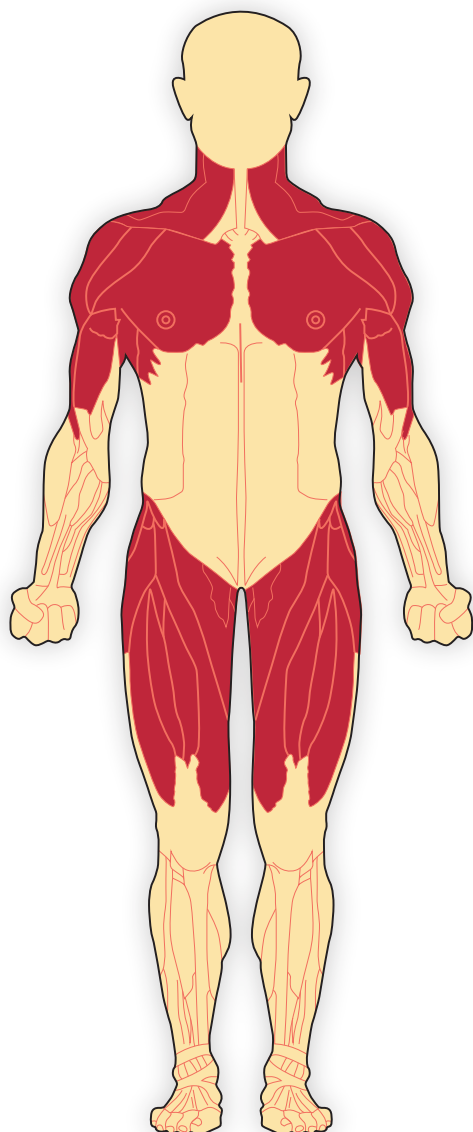
SIMPTOMAT DHE SHENJAT E DISTROFISË MUSKULORE DUCHENNE (DMD)

- **Distrofia muskulore Duchenne (DMD) është një formë e rrallë dhe e rëndë e Distrofisë muskulore që në radhë të parë i prek meshkujt.**
- Ajo shkaktohet nga një mutacion i gjenit të distrofinës i vendosur në X-kromozomi. Distrofina është e rëndësishme për qëndrueshmërinë e qelizave të muskujve.
- Me kalimin e kohës, muskujt bëhen më të dobët, derisa DMD të fillojë të ndikojë në të gjithë trupin.
- Një nga 5000 djemtë në botë është i lindur me DMD. Mutacioni i gjenit DMD mund të transmetohet nga nëna ose mund të ndodhë spontanisht.
- Për një grua me ndryshim gjenetik në një nga dy kopjet e saj thuhet se është "bartëse".
- DMD është sëmundje progresive. Së pari, ecja bëhet e vështirë. Pastaj, funksionet e tjera motorike preken derisa përfundimisht të fillojë të ndikojë në aftësinë për të marrë frymë, si dhe funksionin e zemrës



Vizitoni ueb faqen e shoqatës jetë me sfida për të marrë më shumë informacione dhe për t'u lidhur me familje të tjera:

challenges.mk



Simptomatologjia e mundshme në fazë të hershme:

- Dobësim i muskujve me kalimin e kohës,
- Probleme me ecje,
- Rënie e shpeshtë dhe vështirësi në mbizotërimin e arritjeve funksionale siç është ecja këmbë-dorë dhe ecja.



Proteina që mungon ka funksion dhe në tru, kështu që problemet me mësimin dhe sjelljen gjithashtu mund të jenë pjesë e sëmundjes.



Shenjat e DMD zakonisht janë të dallueshme që kur fëmijët janë shumë të vegjël. Megjithatë, diagnoza shpesh bëhet në moshë nga moshë 4 vjeçare apo më vonë.



Diagnoza zakonisht përfshin një sërë vlerësimesh klinike, kontrollesh fizike dhe testimi gjenetik.

Trajtimi dhe shërimi i DMD-së:

- Standardi aktual i kujdesit për DMD përfshin trajtimin me kortikosteroide, terapi fizike, kujdes për zemrën, që duhet të sigurohet nga një ekip multidisciplinor.
- Aktualisht janë 7 (me kusht) trajtime të miratuara për DMD që e ngadalësojnë përparimin e sëmundjes.
- Nuk ka medikament për shërimin e DMD-së.
- Indi i humbur muskolor nuk mund të ripërtërihet.
- Përpjekjet kërkimore janë fokusuar në zhvillimin e terapive që e modifikojnë sëmundjen, p.sh. terapi gjenetike, kapërcimi i ekzonit dhe teknikat për modifikimin e gjeneve, për të rivendosur ose duke shtuar proteinën e zhdukur ose të parregullt, distrofinë.