



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Duchenne pe înțelesul tuturor



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Ce este distrofia musculară Duchenne?

Distrofia musculară Duchenne (DMD) este o boală genetică rară, gravă, care afectează musculatura întregului corp. Se manifestă printr-o **slăbire progresivă a mușchilor**, ducând în timp la pierderea mobilității, complicații respiratorii, cardiace și, în final, deces prematur.

Numele bolii provine de la **Guillaume Duchenne**, neurologul francez care a descris-o pentru prima dată în 1861.

Afectează în general băieții, deși pot exista cazuri foarte rare și la fete (purtătoare simptomatice). Momentan, este estimat că ar afecta între **1 din 3.500 până la 5.000 de băieți** născuți vii (~20,000 băieți diagnosticați anual cu DMD, la nivel global).

În România, estimările sugerează că ar exista aproximativ 100–150 de copii și adolescenți afectați, însă mulți nu sunt diagnosticați oficial din cauza lipsei examinării bebelușilor la naștere și a întârzierilor în identificare.



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Cauze: ce se întâmplă în organism?

La baza bolii stă o mutație genetică în gena DMD, localizată pe **cromozomul X**, care împiedică sinteza **distrofinei** – o proteină esențială pentru stabilitatea celulelor musculare.

Fără distrofină:

- mușchii devin **instabili**
- fibrele musculare **se rup** la fiecare contracție
- organismul **nu poate repara** eficient acele fibre
- în timp, mușchii sunt **înlocuiți** cu țesut gras și fibros

Pentru că mutația apare pe cromozomul X:

- **băieții** sunt **afecțați** (au un singur cromozom X, deci o mutație e suficientă)
- **fetele** pot fi **purtătoare** (au 2 cromozomi X, deci celălalt poate compensa)

Cazuri:

- ~70% sunt moștenite (de la mamă purtătoare)
- ~30% sunt mutații spontane, fără istoric familial

Fiecare sarcină are un risc de recurență dacă mama e purtătoare.

Testarea genetică este esențială în familie!



**ASOCIAȚIA
DUCEM**

Împreună pentru copii cu Duchenne

Primele semne ale bolii: ce trebuie să știi

Simptomele DMD pot fi ușor trecute cu vederea în primii ani de viață. De aceea, este important ca, atât părinții, cât și medicii de familie și cadrele didactice să fie atenți la următoarele semne:

Întârzieri în dezvoltarea motorie

- Copilul merge mai târziu decât ceilalți (după vârsta de 18 luni)
- Se ridică greu de jos sau se ridică sprijinindu-se cu mâinile pe genunchi („semnul Gowers”)
- Are dificultăți în a urca scările sau a alerga

Slăbiciune musculară progresivă

- Mușchii, în special cei ai picioarelor, par slabi sau obosiți rapid
- Mersul este legănat, instabil sau copilul cade frecvent
- Mușchii gambei pot părea măriți (pseudohipertrofie), deși nu sunt mai puternici

Probleme de echilibru și coordonare

- Are dificultăți în menținerea echilibrului în timp ce merge sau stă în picioare
- Evită jocurile care implică alergat, sărit sau urcat

Alte semnale de alarmă:

- Întârzieri în dezvoltarea limbajului sau dificultăți de vorbire
- Comportamente similare cu cele din spectrul autist (în unele cazuri)
- Oboseală accentuată sau dificultăți de respirație în timp



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Drumul spre un diagnostic corect

Identificarea timpurie a bolii este extrem de importantă, deoarece intervențiile medicale pot încetini progresia afecțiunii și pot îmbunătăți semnificativ calitatea vieții copilului. Cu cât diagnosticul este pus mai devreme, cu atât copilul poate beneficia mai repede de terapii potrivite și sprijin adecvat.

Pași esențiali pentru un diagnostic corect:

- **Observarea simptomelor (suspiciunea clinică):** De cele mai multe ori, părinții sau medicul de familie observă că micuțul are întârzieri în dezvoltarea motorie.
- **Analiza sângelui – creatinkinaza (CK):** Dacă există suspiciuni legate de musculatură, medicul poate recomanda un test de sânge pentru a măsura nivelul de creatinkinază (CK) – o enzimă care crește în sânge atunci când fibrele musculare se degradează. În cazul copiilor cu Duchenne, valorile CK sunt de obicei **de 10 până la 100 de ori** mai mari decât normalul.
- **Testul genetic (analiza ADN):** Dacă CK este crescut, copilul va fi îndrumat către un neurolog pediatru, care poate solicita un test genetic molecular. Acesta caută direct mutațiile din gena DMD, responsabilă pentru producerea distrofinei. Acest test este standardul internațional pentru confirmarea diagnosticului.



ASOCIAȚIA DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

- **Biopsia musculară (doar în cazuri speciale):** Dacă testul genetic nu oferă un rezultat clar, medicul poate recomanda o biopsie musculară – adică prelevarea unei mostre foarte mici de țesut muscular, care se analizează la microscop pentru a vedea dacă distrofina este prezentă sau nu.

Investigații suplimentare

Odată ce diagnosticul este confirmat, copilul va fi monitorizat atent prin:

- **electromiografie (EMG)** – evaluează funcționarea mușchilor și nervilor
- **RMN muscular** – arată nivelul de afectare a musculaturii
- **ecografie cardiacă și EKG** – pentru a verifica funcția inimii, care poate fi afectată de boală
- **consulturi pulmonare** – pentru a monitoriza respirația, mai ales pe termen lung

Ideal: Dacă un copil are întârziere în mers sau alte dificultăți motorii, iar analiza CK arată o valoare crescută, este obligatorie trimiterea **urgentă** la neurolog pediatru.



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Ce opțiuni de tratament există?

DMD **nu** are încă **vindecare**, dar există metode care pot încetini evoluția bolii și pot îmbunătăți semnificativ viața copiilor afectați.

Tratamentul în cazul distrofiei musculare Duchenne presupune o combinație între medicamente și terapii de suport, coordonate de o echipă medicală specializată.

Tratament medicamentos:

- **Corticosteroizi (precum deflazacort sau prednison)** – sunt tratamentul de bază. Ajută la păstrarea forței musculare și pot întârzia pierderea mersului.
- **Terapia Exon Skipping (ex. eteplirsen)** – funcționează doar în cazul anumitor mutații genetice. Este aprobată în unele țări și este în continuă evaluare.
- **Terapia genică** – este o direcție de cercetare promițătoare, aflată încă în faze experimentale sau aprobate limitat în afara României. Scopul este corectarea cauzei genetice a bolii.

Terapii de susținere:

Acestea sunt esențiale și trebuie începute cât mai devreme.

- **Kinetoterapie personalizată** – menține mobilitatea și previne deformările;
- **Fizioterapie respiratorie** – susține funcția pulmonară pe măsură ce mușchii respiratori slăbesc;
- **Terapie ocupațională** – ajută copilul să fie cât mai autonom în activitățile zilnice;
- **Logopedie** – sprijină dezvoltarea vorbirii și a comunicării dacă este cazul;
- **Consiliere psihologică** – atât pentru copil, cât și pentru părinți, pentru a gestiona stresul și provocările emoționale;
- **Sprijin educațional** – adaptarea parcursului școlar în funcție de nevoile copilului (inclusiv online).

Important! Managementul bolii trebuie coordonat de o echipă multidisciplinară: neurolog, cardiolog, pneumolog, kinetoterapeut, psiholog, asistent social, educator specializat.



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Viața cu Duchenne

Distrofia musculară Duchenne afectează nu doar corpul copilului, ci întreaga viață a familiei – de la rutinele zilnice până la planurile de viitor. Este o provocare complexă, care depășește domeniul medical și atinge aspecte sociale, emoționale și educaționale.

Cei diagnosticați cu Duchenne se confruntă cu:

- **În copilărie:** terapii, mobilitate, adaptări la noua “normalitate”;
- **În adolescență:** pierderea independenței, nevoi emoționale crescute;
- **În viața de adult:** integrare dificilă, dependență totală;

Totuși cu sprijin medical adecvat, adaptări în comunitate și susținere emoțională, persoanele cu Duchenne **pot** duce o viață cu sens, în demnitate.

Reușita nu stă doar în tratament, ci și în rețeaua de oameni care îi înconjoară!



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Drepturile copiilor cu Duchenne în România

- **Certificat de încadrare în grad de handicap** – de obicei, copiii cu DMD primesc gradul grav, cu însoțitor.
- **Indemnizație lunară de însoțitor** – unul dintre părinți poate beneficia de o indemnizație financiară pentru îngrijirea copilului.
- **Alocație pentru copilul cu dizabilitate** – o sumă lunară suplimentară, acordată în plus față de alocația standard.
- **Transport special gratuit** – copiii și însoțitorii lor pot beneficia de gratuitate pentru transportul public sau, în anumite localități, de transport adaptat.
- **Educație adaptată** – acces la învățământ special sau sprijin pentru integrarea în școlile de masă (asistenți educaționali, materiale adaptate, învățare online).
- **Prioritate la repartizarea unei locuințe sociale** – familiile aflate în nevoie pot solicita o locuință de la primărie, iar prezența unui copil cu dizabilitate le oferă punctaj suplimentar.
- **Acces la tratamente decontate** – anumite terapii și medicamente pot fi decontate prin Casa Națională de Asigurări de Sănătate (CNAS).
- **Evaluări medicale periodice** – unde există centre specializate, copilul poate fi evaluat de o echipă multidisciplinară (neurolog, cardiolog, pneumolog, kinetoterapeut etc.).



**ASOCIAȚIA
DUCEM**

Împreună pentru copii cu Duchenne

Important: În România, NU există încă un protocol național clar și unitar pentru Duchenne. Asta înseamnă că accesul la servicii și tratamente poate să difere foarte mult de la un județ la altul. Unele familii trebuie să călătorească sute de kilometri pentru a primi o evaluare corectă.