

DUCHENNE AWARENESS
DAY

7 sept



#WDAD2023



SVJETSKI DAN
SVJESNOSTI O
DUCHENN
MIŠIĆNOJ
DISTROFIJI (DMD)

7. RUJAN



#WDAD2023



DUCHENNE AWARENESS
DAY 
7 sept

SVJETSKI DAN SVJESNOSTI O *DUCHENNE MIŠIĆNE DISTROFIJE*

Moto Svjetskog dana svjesnosti o Duchenne mišićnoj
distrofiji

2023. je „**Duchenne – rušenje barijera**“.

Svjetski dan Duchenneove mišićne distrofije (WDAD-
World Duchenne Awareness Day) obilježava se **7. rujna**.

WDAD (World Duchenne Awareness Day) već desetu godinu za
redom potiče stvaranje društva koje će osigurati **jednake
mogućnosti za sve**.

#WDAD2023



DUCHENNE: RUŠENJE BARIJERA

Osobe koje žive s Duchenne i Becker mišićnom distrofijom (DMD/BMD) suočavaju se sa fizičkim, zdravstvenim i društvenim barijerama što drastično ograničava njihove mogućnosti da ravnopravno sudjeluju u životu i aktivnostima zajednice kojoj pripadaju.

Samo zajedno kao društvo možemo stvoriti inkluzivno društvo i izgraditi bolju budućnost. Neka područja u kojima je moguće utjecati na rušenje barijera za osobe s DMD/BMD su:

1. Dostupnost zdravstvene njege: Omogućiti da svaka osoba s DMD/BMD ima pristup sveobuhvatnoj i pristupačnoj zdravstvenoj njezi za praćenje, rehabilitaciju i liječenje bolesti te poboljšanje kvalitete života.



2. Dostupnost: Omogućiti da javna mjesta kao što su škole, radna mjesta, mjesne zajednice budu pristupačna osobama s DMD/BMD.

3. Promoviranje: Podizanje svijesti o izazovima sa kojima se susreću osobe s DMD/BMD i zalaganje za politiku i programe koji promoviraju društvenu inkluziju i jednake mogućnosti za osobe s invaliditetom.

4. Aktivno sudjelovanje: Omogućiti osobama s DMD/BMD da sudjeluju u aktivnostima zajednice i omogućiti sredstva i podršku koja će im pomoći u tome.

5. Mogućnosti za zapošljavanjem: Pružanje mogućnosti za zapošljavanjem osobama s DMD/BMD i pružanje podrške pri traženju i zadržavanju posla.

6. Inkluzivno obrazovanje: Pružanje mogućnosti za osobe s DMD/BMD za pohađanje redovne škole te da u potpunosti dožive iskustvo obrazovanja.

INCIDENCIJA 1 : 3500 dječaka

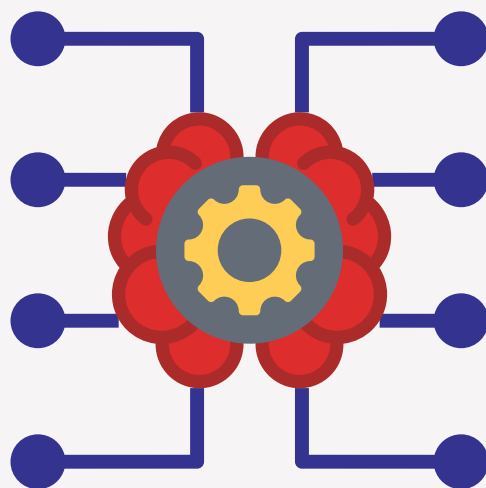
DUCHENNE MIŠIĆNA DISTROFIJA (DMD)

NASLJEDNA I PROGRESIVNA BOLEST

BOLEST PERIFERNOG
NEUROMIŠIĆNOG SUSTAVA

NAJTEŽI OBLIK MIŠIĆNE DISTROFIJE

UZROKUJE PROGRESIVNU SLABOST I
ODUMIRANJE MIŠIĆA

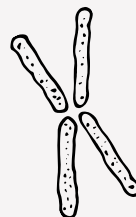
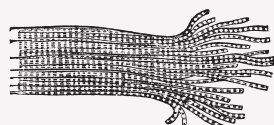


POSLJEDICA MANJKA ILI
ODSUTNOST PROTEINA ***DISTROFINA***

OBOLJEVAJU DJEČACI

PRENOSTITELJ BOLESTI JE MAJKA

POZITIVAN GOWERSOV ZNAK



SIMPTOMI DMD

PRVA FAZA

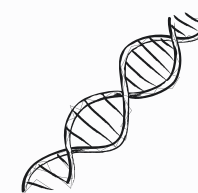
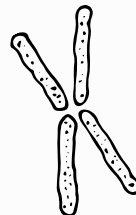
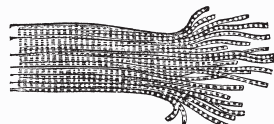
PRVI KLINIČKI SIMPTOMI NISU VIDLJIVI
PRIJE DRUGE GODINE ŽIVOTA

DJECA PROHODAJU TEK NAKON 15-OG MJESECA

PRI HODU SU NESPRETNI I ČESTO PADAJU

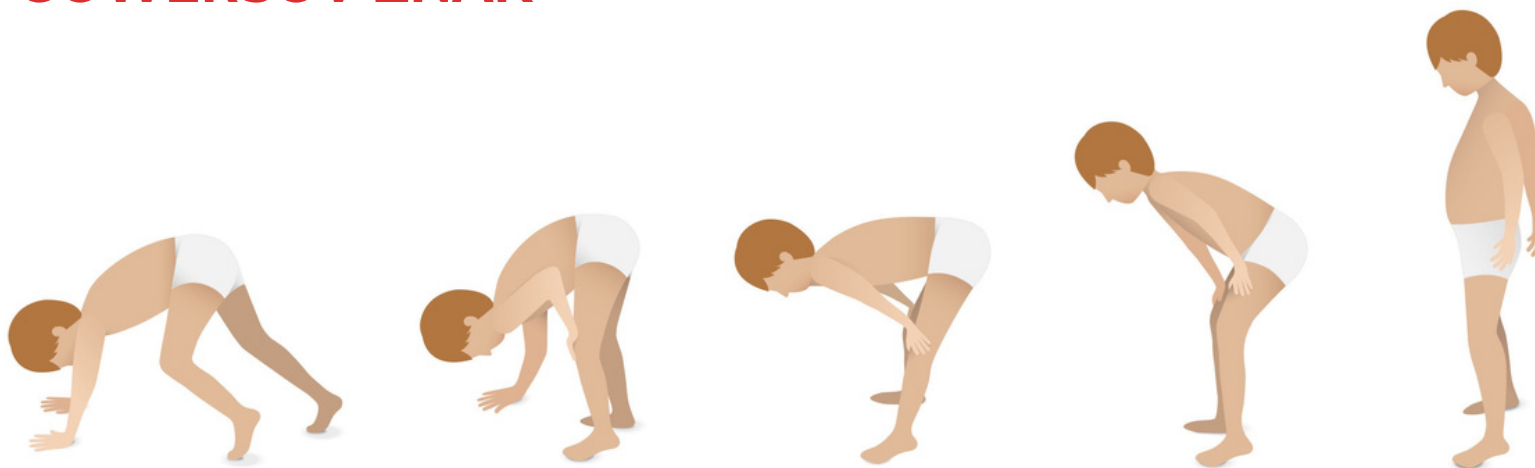


2 GODINE

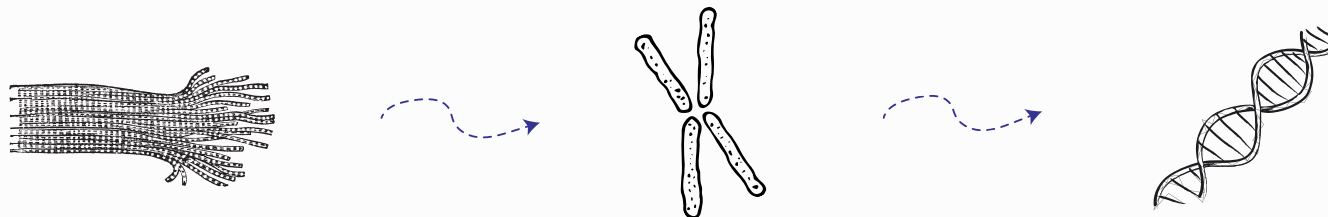


SIMPTOMI DMD

GOWERSOV ZNAK



GOWERSOV ZNAK JE TIPIČAN DIJAGNOSTIČKI ZNAK KOJI OZNAČAVA USPINJANJE PO VLASTITOM TIJELU IZ SAGNUTOG POLOŽAJA. NA TAJ NAČIN BOLESNIK SE RUKAMA HVATA ZA SVOJE NOGE I TAKO USPRAVLJA.



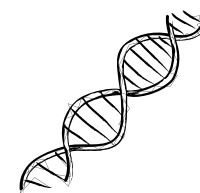
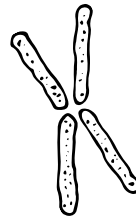
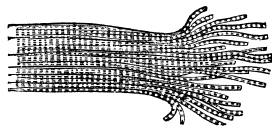
SIMPTOMI DMD

DRUGA FAZA



8-11 GODINA

- POSTEPENO SE JAVLJAJU KONTRAKTURE STOPALA (EQUINOVARUS)
- TEŠKOĆE PRI HODANJU
- OTEŽANO SKAKANJE I TRČANJE
- HOD JE GEGAV I NA PRSTIMA
- SLABOST FLEKSORA POTKOLJENICE
- OTEŽANO USTAJANJE IZ ČUČNJA
- HIPERTROFIJA MIŠIĆA POTKOLJENICE
- OTEŽANO USPINJANJE UZ STEPENICE
- RAMENI OBRUČ ZABAČEN PREMA STRAGA



SIMPTOMI DMD

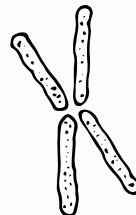
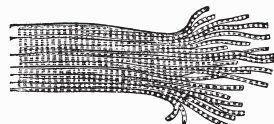
ZAHVAĆANJE SRČANOG MIŠIĆA
(KARDIOMIOPATIJA)

POSTEPENO SE RAZVIJA
NEPOKRETLJIVOST KRAJEM
PRVOG DESETLJEĆA KOD
NELIJEČENIH OSOBA

TREĆA FAZA

RESPIRATORNA FUNKCIJA
POSTUPNO POSTAJE SVE
LOŠIJA KAO POSLJEDICA
NEDOSTATNE JAKOSTI
MUSKULATURE

NEPOKRETLJIVOST SE U
POTPUNOSTI RAZVIJA
NAKON 13-TE
GODINE ŽIVOTA



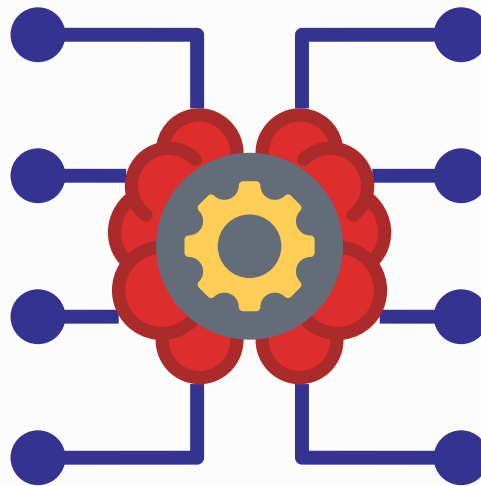
BECKER MIŠIĆNA DISTROFIJA (BMD)

OBLIK MIŠIĆNE DISTROFIJE
SLIČAN DMD

NASTAJE ZBOG MUTACIJE
GENA **DISTROFINA**

JAVLJA SE KASNIJE I
SPORO NAPREDUJE

BLAŽI OBLIK U ODNOSU NA DMD

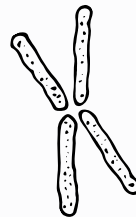
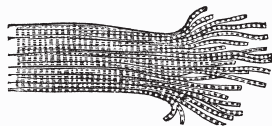


U KASNIJEM STADIJU ZAHVAĆA SRCE

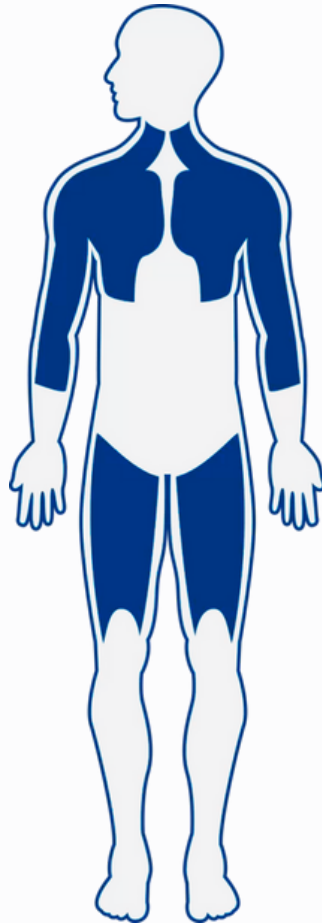
TEŽINA BOLESTI VARIRA OVOSNO
O KOLIČINI PREOSTALOG DISTROFINA

PRENOSITELJ BOLESTI JE MAJKA

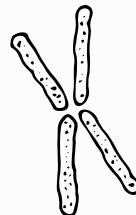
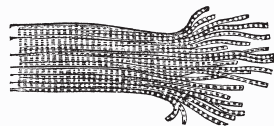
JAVLJA SE KOD MUŠKE DJECE
IZMEĐU 2 I 16 GODINE



SIMPTOMI BMD



- HOD NA PRSTIMA
- GRČEVI U NOGAMA
- TEŠKOĆE PRI USTAJANJU I PENJANJU UZ STEPENICE
- DONJI EKSTREMITETI ZAHVAĆENIJI OD GORNJIH
- POJAVA KONTRAKTURA
- ATROFIJA KVADRICEPSA
- SIMETRIČNA SLABOST MIŠIĆA
- RAZVOJ KARDIOMIOPATIJA



DIJAGNOSTICIRANJE



POSTIZANJE PRAVOVREMENE I TOČNE DIJAGNOZE

KLJUČNI JE ASPEKT SKRBI



**DIJAGNOSTIČKI POSTUPAK SE ZAPOČINJE U RANOM DJETINJSTVU NAKON ŠTO SE UOČE
TIPIČNI ZNAKOVI I SIMPTOMI**



KLINIČKI SPECIJALISTIČKI PREGLEDI



GENSKA (DNA) ANALIZA



LABORATORIJSKI TESTOVI (KREATIN KINAZA)



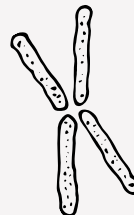
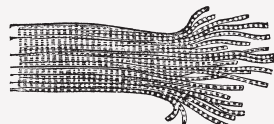
BIOPSIJA MIŠIĆA



EMG (ELEKTROMIOGRAFIJA)



EKG (ELEKTROKARDIOGRAM)

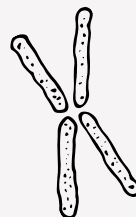
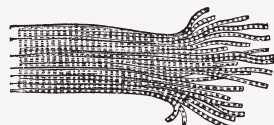


LIJEČENJE I REHABILITACIJA



- SIMPTOMATSKO LIJEČENJE
- ORTOPEDSKO LIJEČENJE
- FARMAKOLOŠKO LIJEČENJE
 - glukokortikoidna terapija
 - genska terapija za jednu mutaciju
- FIZIKALNA TERAPIJA
- RADNA TERAPIJA
- PSIHOLOŠKO SAVJETOVANJE

***TRANSDISCIPLINARNI PRISTUP
&
HOLISTIČKI PRISTUP***



DMD/BMD KOD ŽENA



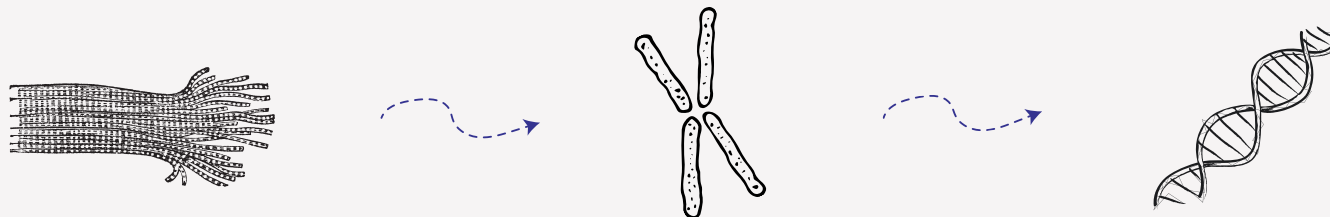
Žene kao nositeljice gena mogu imati i kliničke simptome koji mogu varirati od toga da ih uopće nema do onih izraženih kao i kod dječaka i muškaraca s Duchenneom. Stoga je potrebno napraviti liječničku procjenu i praćenje.

Važno je da se majke, sestre, tete i rođakinje oboljelih od DMD testiraju.

Djevojčice mogu oboljeti od DMD ako imaju mutaciju na oba gena distrofina no to je rijetkost.

TKO MOŽE BITI PRENOSITELJ:

- žene koje imaju dijete ili djecu s Duchenneom
- žene koje imaju bliske članove obitelji s Duchenneom
- žene koje imaju simptome Duchenneove bolesti
- žene koje nemaju Duchenneovu povijest bolesti u obitelji niti simptome Duchenneove bolesti





DRUŠTVO DISTROFIČARA ZAGREB

Zagreb, Dalmatinska 1

tel.: 01 48 48 908

IBAN: HR 60 2360000 1101462323

OIB: 79315449004

