

**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 AWARENESS DAY

7 sept 

## 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.

# DUCHENNE MIŠIĆNA DISTROFIJA (DMD)

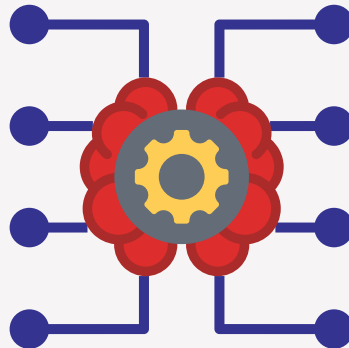
INCIDENCIJA 1 : 3500 dječaka

NASLJEDNA I PROGRESIVNA BOLEST

BOLEST PERIFERNOG  
NEUROMIŠIĆNOG SUSTAVA

NAJTEŽI OBLIK MIŠIĆNE DISTROFIJE

UZROKUJE PROGRESIVNU SLABOST I  
ODUMIRANJE MIŠIĆA

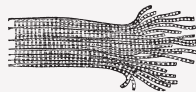


POSLJEDICA MANJKA ILI  
ODSUTNOST PROTEINA ***DISTROFINA***

OBOLJEVAJU DJEČACI

PRENOSTITELJ BOLESTI JE MAJKA

POZITIVAN GOWERSOV ZNAK



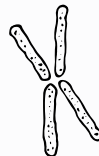
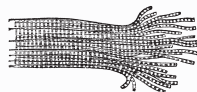
# SIMPTOMI DMD

## PRVA FAZA

PRVI KLINIČKI SIMPTOMI NISU VIDLJIVI  
PRIJE DRUGE GODINE ŽIVOTA

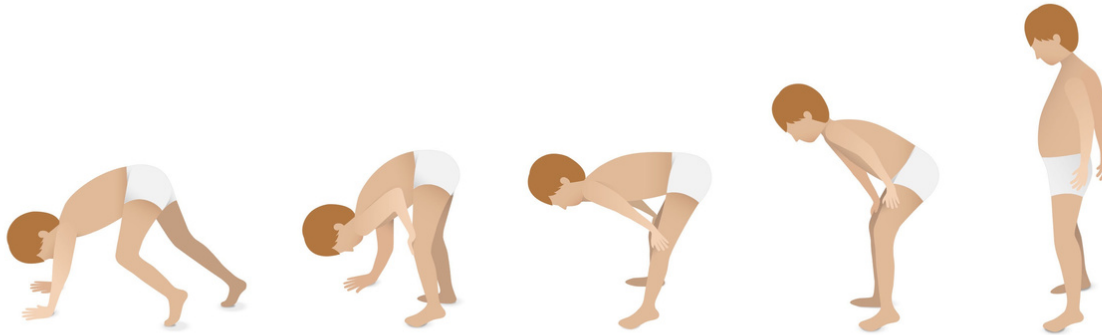
DJECA PROHODAJU TEK NAKON 15-OG MJESECA

PRI HODU SU NESPRETNI I ČESTO PADAJU

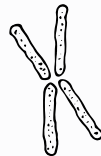
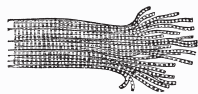


# SIMPTOMI DMD

## 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.

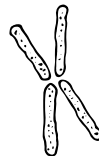
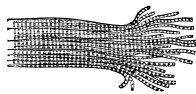


# SIMPTOMI DMD

## DRUGA FAZA



- 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

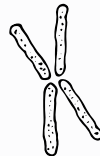
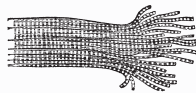
ZAHVAĆANJE SRČANOG MIŠIĆA  
(KARDIOMIOPATIJA)

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



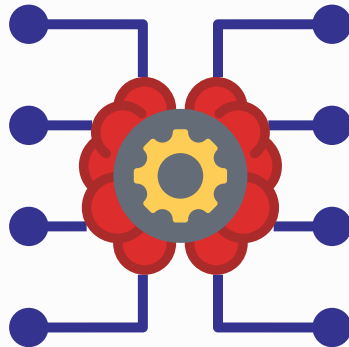
# BECKER MIŠIĆNA DISTROFIJA (BMD)

OBLIK MIŠIĆNE DISTROFIJE  
**SLIČAN DMD**

NASTAJE ZBOG MUTACIJE  
GENA **DISTROFINA**

JAVLJA SE KASNIJE I  
SPORO NAPREDUJE

**BLAŽI OBLIK** U ODNOSU NA DMD

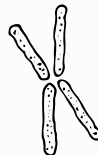
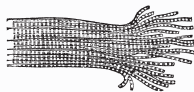


U KASNIJEM STADIJU ZAHVAĆA SRCE

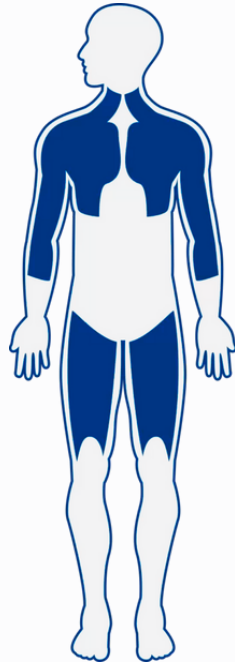
TEŽINA BOLESTI VARIRA OVOSNO  
O KOLIČINI PREOSTALOG DISTROFINA

PRENOSITELJ BOLESTI JE MAJKA

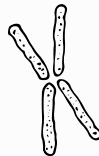
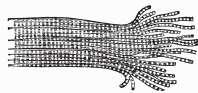
JAVLJA SE KOD MUŠKE DJECE  
IZMEĐU 2 I 16 GODINE



# 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



EMG (ELEKTROMIOGRAFIJA)



GENSKA (DNA) ANALIZA



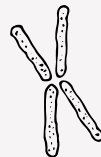
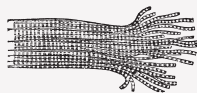
EKG (ELEKTROKARDIOGRAM)



LABORATORIJSKI TESTOVI (KREATIN KINAZA)



BIOPSIJA MIŠIĆA

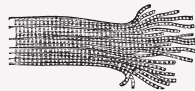


# LIJEČENJE I REHABILITACIJA



- 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



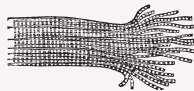
Žene kao nositeljice gena mogu imati i kliničke simptome koji mogu varirati od toga da ih uopće nema do onih izraženih kao i kod dječaka i muškaraca s Duchenneom. Stoga je potrebno napraviti liječničku procjenu i praćenje.

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



Brošura je izrađena u sklopu programa “Mostovi za psihosocijalnu podršku mišićnoj distrofiji” financiranog od strane Ministarstva zdravstva.



<https://www.ddz.hr/>



<http://tiny.cc/ddz>