

## 9. Esistono terapie?

Ad oggi non esistono terapie risolutive per nessuna Distrofia Muscolare. Trials terapeutici sono in corso per varie forme, come la Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD) o anche la Distrofia Congenita di Ullrich; altri trials sono in preparazione sia per queste, sia per altre Distrofie. L'introduzione del cortisone nella DMD, la cura degli aspetti cardiaci e respiratori, e l'attenta impostazione della riabilitazione, negli ultimi anni hanno modificato l'aspettativa e la qualità di vita delle persone colpite da queste patologie.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Schede di Malattia*

## 10. Cosa sono i trial clinici e perché non tutte le persone con distrofie possono parteciparvi?

I trial clinici consentono ai ricercatori di stabilire il giusto dosaggio e il migliore metodo per somministrare un nuovo farmaco. Sono studi utili a confermare l'efficacia di una nuova terapia e individuarne gli effetti indesiderati. I criteri di arruolamento per partecipare ad un trial sono molto stringenti per rendere lo studio sicuro ed utile a tutta la comunità. Partecipare a un trial significa contribuire allo sviluppo di nuovi farmaci per la propria malattia.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici*

La UILDM nasce nel 1961 per combattere le distrofie e le altre malattie neuromuscolari e favorire l'inclusione sociale delle persone che ne sono colpite. L'Associazione, dunque, è impegnata sul fronte della ricerca scientifica e dell'informazione sanitaria, e su quello sociale per l'abbattimento di tutte le barriere innalzate verso le persone con disabilità. E' presente sul territorio con 70 Sezioni che svolgono una funzione sociale e di assistenza medico-sanitaria e riabilitativa, con un'attenzione particolare alla prevenzione e alla ricerca. Per informazioni: [www.uildm.org](http://www.uildm.org).

## IL TUO CONTRIBUTO VALE TANTO, SOSTIENICI

### UILDM DIREZIONE NAZIONALE

#### C/C POSTALE N° 237354

Intestato a UILDM Direzione Nazionale

#### BONIFICO BANCARIO

Banca Prossima - Filiale 05000  
Piazza Paolo Ferrari, 10 - 20121 Milano  
IBAN: IT65 0033 5901 6001 0000 0102 145

#### ON LINE CON CARTA DI CREDITO

Visita il sito [www.uildm.org](http://www.uildm.org)

#### CON IL TUO 5 PER MILLE

I contribuenti in sede di redazione annuale della dichiarazione dei redditi possono versare il 5 per mille dell'IRPEF ad Associazioni.

Codice Fiscale UILDM Direzione Nazionale:  
80007580287

### LA SEZIONE UILDM DEL TUO TERRITORIO

## U.I.L.D.M. onlus

Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare

Sezione di TORINO

Sede: Via Ciampubus, 2

Tel. 011.77.70.034 - Fax 011.77.19.379

10137 TORINO

C. F. 80093930016

A cura della Commissione Medico-Scientifica UILDM  
([commissionemedica@uildm.it](mailto:commissionemedica@uildm.it))



Unione Italiana Lotta alla  
Distrofia Muscolare ONLUS

#### UILDM - Direzione Nazionale

Via P.P. Vergerio, 19 - 35126 PADOVA  
Tel. 049/757361-8021001 - Fax 049/757033  
[direzionenazionale@uildm.it](mailto:direzionenazionale@uildm.it)  
[www.uildm.org](http://www.uildm.org)



Unione Italiana Lotta alla  
Distrofia Muscolare ONLUS

# Decalogo sulle Distrofie Muscolari

[www.uildm.org](http://www.uildm.org)



### 1. Cosa sono le Distrofie Muscolari?

Le Distrofie Muscolari (DM) sono malattie ereditarie causate da mutazioni in diversi geni che determinano perdita di funzione, riduzione o assenza di proteine necessarie per la stabilità muscolare, con conseguente progressivo impoverimento del tessuto muscolare e deficit di forza di entità, distribuzione ed epoca di comparsa variabili. In età evolutiva la più frequente è la Distrofia Muscolare di Duchenne. Esistono molte altre Distrofie, classificate in base a criteri clinici o patogenetici.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Schede di Malattia*

### 2. Come si trasmettono le Distrofie Muscolari? E' possibile identificare i portatori di Distrofia?

Le Distrofie di Duchenne e Becker, la Distrofia di Emery-Dreifuss da difetto di emerina e la Malattia di Kennedy sono legate al cromosoma X, e trasmesse dalle madri solo ai figli maschi. La Distrofia Miotonica di Steinert, la Facio-Scapolo-Omerale, la Oculo-Faringea ed alcune Distrofie dei Cingoli, hanno il 50% di probabilità di essere trasmesse ai figli da un genitore affetto (madre e/o padre). Le Distrofie Congenite, molte Distrofie dei Cingoli e le Atrfie Muscolari Spinali sono trasmesse, sia a maschi che a femmine, da entrambi i genitori portatori "sani". L'identificazione dei portatori è possibile solo in caso di mutazione nota.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici*

### 3. Che cosa è una biopsia muscolare?

La biopsia muscolare è una procedura utilizzata nelle distrofie muscolari o nelle malattie infiammatorie del muscolo quando le sole indagini cliniche e genetiche non abbiano definito la diagnosi precisa. La rimozione di un frammento di muscolo è utile per studi biochimici, proteici e genetici. La biopsia può essere eseguita in regime ambulatoriale o di ricovero ed è minimamente invasiva. Si possono verificare delle minime complicazioni che sono comunque rapidamente risolvibili.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Schede di Malattia*

### 4. Il cuore può essere interessato nelle Distrofie?

Il coinvolgimento cardiaco nelle Distrofie Muscolari si instaura per progressiva sostituzione dei cardiomiociti (le cellule del cuore) con tessuto fibroso e conseguente perdita della capacità di contrazione del cuore, oppure per interessamento del tessuto di conduzione, con insorgenza di blocchi cardiaci e/o aritmie. Nel primo caso, il cuore si ingrossa e va incontro a cardiomiopatia dilatativa e scompenso cardiaco, tipici della Distrofia di Duchenne e di Becker. Nel secondo, tipico delle Distrofie di Steinert e di Emery-Dreifuss, c'è un alto rischio di morte improvvisa. Tra le forme neuromuscolari, il cuore è interessato nell'Atassia di Friederich.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici*

### 5. Quali altri muscoli possono essere interessati?

I muscoli colpiti nelle Distrofie Muscolari sono prevalentemente quelli della muscolatura volontaria e in base alla tipologia di distrofia possono esserne affetti indistintamente o a gruppi. Vi sono distrofie come la Distrofia Muscolare di Duchenne e quella di Becker che colpiscono all'inizio i muscoli degli arti inferiori, poi anche quelli delle braccia, respiratori e toracici. Altre invece come la Distrofia Facio-Scapolo-Omerale e le Distrofie dei Cingoli coinvolgono solo specifici gruppi muscolari da cui prendono il nome.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Schede di Malattia*

### 6. E' consigliabile la fisiochinesiterapia nelle Distrofie Muscolari? E di che tipo?

Nelle Distrofie, le fibre muscolari degenerano con debolezza muscolare, precoce affaticabilità e deformità articolari. Nella Distrofia di Duchenne è consigliabile la fisiochinesiterapia con stretching ai flessori dell'anca, al tricipite surale, mentre è sconsigliato l'allungamento ai muscoli ischio crurali. In ogni caso, l'esercizio deve essere selettivo, aerobico, con bassi carichi; l'utilizzo di un cicloergometro assistito è possibile in alcune distrofie. Consigliato anche il trattamento combinato fisioterapico, chirurgico e ortesico per conservare l'equilibrio tra le lunghezze muscolari e prevenire e/o rallentare le deformità articolari.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici*

### 7. Se mio figlio ha la Distrofia Muscolare può avere anche problemi scolastici?

Un disturbo dell'apprendimento o del linguaggio è possibile nei bambini con Distrofia Muscolare di Duchenne perché la distrofina, oltre che nel muscolo, può mancare anche in alcune parti del cervello. E' quindi importante eseguire una attenta valutazione e monitoraggio di questi aspetti anche prima dell'inserimento a scuola per attivare, se necessario, interventi riabilitativi mirati e un'adeguata presa in carico scolastica.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici*

### 8. Posso vaccinare mio figlio/a se ha la Distrofia Muscolare?

Un bambino/a con Distrofia Muscolare deve essere vaccinato così come tutti gli altri bambini, seguendo il Calendario Vaccinale stabilito dal Ministero della Salute e le indicazioni mediche. Le vaccinazioni consentono al bambino di evitare malattie infettive che potrebbero peggiorare il suo quadro respiratorio. Nella Distrofia Muscolare di Duchenne è raccomandata la vaccinazione contro la varicella, se non ancora contratta, prima che venga iniziato il trattamento con cortisone.

*Per approfondimenti:*

*Uildm.org - Medicina e Ricerca - Approfondimenti tematici*

