

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ (DMD)



DMD nedir?

DMD, ilerleyici kas güçsüzlüğüne neden olan ve öğrenme yeteneklerini etkileyebilen, sık görülen bir nöromusküler hastalıktır.

DMD, kas fonksiyonu ve onarımı için çok önemli olan distrofin genindeki bir mutasyondan kaynaklanır. Distrofin olmadan kaslar zamanla zayıflar.

DMD neden olur?



Duchenne, ebeveynlerden çocuklara geçebileceği gibi, herhangi bir gebelikte ortaya çıkabilen, kendiliğinden oluşan genetik mutasyonların sonucu da olabilir.

DMD genetik bir hastalık mıdır?



Distrofin geni X kromozomunda yer alır ve erkeklerde sadece bir X kromozomu vardır. Yani erkeklerde sadece 1 kopya distrofin geni bulunur ve onda mutasyon varsa hastalık ortaya çıkar.

DMD neden genellikle erkeklerde görülür?



DMD'nin belirtileri nelerdir?

DMD semptomları kas güçsüzlüğüyle başlar ve öncelikle gövdeye yakın olan proksimal kasları tutar. Erken belirtiler arasında zıplama, koşma ve yürüme zorluğu bulunur. Daha sonra kalp ve solunum kasları da etkilenir.

Becker musküler distrofi DMD'ye benzerdir ancak daha yavaş ilerler. Semptomlar çocuklukta veya daha sonra başlayabilir.

Becker musküler distrofi nedir?



DMD nasıl tedavi edilir?

Hastalığın ilerleyişini yavaşlatıcı tedaviler uygulanmaktadır. Yeni çıkan gen terapileri de vardır, ancak seçenekler hala sınırlıdır.

DMD tedavisine yönelik araştırmalar, çeşitli gen terapisi yaklaşımlarını içermektedir ve bunların bazıları klinik çalışma aşamasındadır.

DMD araştırmaları hangi aşamada?

