

### Distrofia muscolare di Duchenne (DMD)

#### Cos'è

La Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD) è la più frequente forma di distrofia muscolare ereditaria e coinvolge i muscoli striati (cuore e muscoli scheletrici). La sintomatologia pertanto è caratterizzata da debolezza muscolare, che inizialmente riguarda i cingoli scapolare e pelvico (spalla e bacino) ma successivamente si estende a più distretti corporei, con progressiva perdita della funzione muscolare. L'insorgenza è in età infantile e il quadro clinico è generalmente grave

#### Indicazioni

La presenza di familiarità per la patologia in esame. Oggi giorno è comunque possibile, al di là dei precedenti criteri, eseguire questo test attraverso un prelievo di sangue nella madre per una valutazione del rischio preconcezionale o nelle prime fasi della gravidanza

#### Come si esegue

L'analisi consiste in un prelievo di sangue periferico da fare solo alla mamma dal quale verrà estratto il DNA

#### Vantaggi

L'esecuzione del test nella donna in epoca preconcezionale o nelle prime fasi della gravidanza permette di chiarire i rischi eventuali per la prole e di ragionare sui diversi possibili approcci alla gravidanza stessa. La DMD è causata da mutazioni nel gene della distrofina, localizzato sul cromosoma X. Ognuno di noi possiede 22 coppie di cromosomi, detti autosomi, e una coppia di cromosomi sessuali: XX nella femmina e XY nel maschio. Se un gene mutato è sul cromosoma X, questo generalmente determina una patologia nei maschi, che hanno un solo cromosoma X, ma non nelle femmine, che hanno anche una copia normale del gene e sono pertanto portatrici sane del difetto genetico. I figli maschi di donne portatrici presentano un rischio del 50% di ereditare dalla madre il cromosoma X col gene alterato e quindi di manifestare la patologia. Le figlie femmine di donne portatrici hanno invece una probabilità del 50% di essere a loro volta portatrici del gene alterato



**Previene le malattie genetiche  
trasmissibili alla prole.  
Prenota un esame genetico!**

**Clicca [Qui](#) e compila il modulo!**

#### Limiti

Nessuno

**Rischi e/o complicazioni**

Nessuno

**Note**

Laddove richiesto tale esame andrebbe eseguito nel più breve tempo possibile nella paziente in modo che il referto possa essere valutato dallo specialista