

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ

**DMD HASTALIĞI, 3 İLA 5 YAŞ ARASINDAKİ
ERKEK ÇOCUKLARDA X KROMOZOMUNDA
YER ALAN DİSTROFİN ADLI PROTEİNİN
EKSİKLİĞİNDEN KAYNAKLANAN GENETİK BİR
KAS KAYBI DURUMUDUR.**

**HASTALIK KASLAR GÜÇSÜZLÜK VE
ZAYIFLIĞA NEDEN OLARAK
KİŞİNİN YAŞAM KALİTESİNİ
ETKİLER.**



- **GENELLİKLE ÇOCUK 3-4
YAŞINDAYKEN TEŞHİS
EDİLİR ANCAK
SEMPTOMLAR BUNDAN
DAHA ÖNCE GÖRÜLÜR**

TEŞHİS

- GENELLİKLE KANDA YÜKSELMİŞ KREATİN KİNAZ ENZİMLERİNE BAKILARAK YAPILIR.
- DMD TEŞHİSİNDE İKİNCİ OLARAK GENETİK BİR TEST YAPILIR. HASTALARDAN ALINAN KAN ÖRNEĞİ ARACILIĞIYLA GENDEKİ BÜYÜK DEĞİŞİKLİKLERE YA DA GENİN DİZİLİŞİNE BAKILIR. BU İKİ TEST, HASTALARIN YAKLAŞIK %95'İNDE DMD'Yİ SAPTAYABİLİR.

DMD belirtileri, kaslarda güçsüzlük, yürümede bozukluk ve kas kütlesinde kayıp şeklinde görülür, bebeklik döneminde başlayarak zamanla kötüleşebilir.

- Çocukların bacaklarında ve pelvisinde başlayan kas zayıflığı ve atrofi (kas kütlesi kaybı).
- Baldır kası hipertrofisi (kas boyutunda artış)
- Merdiven çıkma zorluk
- Zamanla kötüleşen yürüme zorluğu
- Sık düşmeler

DMD HASTALIĞININ KESİN BİR TEDAVİSİ YOKTUR. DMD TEDAVİSİNDEKİ GENEL AMAÇ DMD'Lİ ÇOCUKLARDA MOTOR FONKSİYONLARI KORUMAK, YAŞAM SÜRESİNİ UZATMAK, YAŞAM KALİTESİNİ ARTIRMAKTIR.

FİZYOTERAPİ VE MESLEK TERAPİSİ GİBİ UZMANLIKLARIN YANI SIRA İLAÇLI TEDAVİ VE BAZI DURUMLARDA CERRAHİYİ İÇEREN ÇOK DİSİPLİNLİ BİR YAKLAŞIM, DUCHENNE KAS DİSTROFİSİNİ YÖNETMENİN YOLUDUR.