

#WDAD2020



7. RUJNA 2020. GODINE

SVJETSKI DAN SVJESNOSTI O DUCHENNE MIŠIĆNOJ DISTROFIJI

ZAJEDNO SMO JAČI



[worldduchenne](https://www.facebook.com/worldduchenne)



[duchenneday](https://twitter.com/duchenneday)
[worldduchenne](https://twitter.com/worldduchenne)



[worldduchenne](https://www.instagram.com/worldduchenne)

Inicijativa koju koordinira
World Duchenne Organization

Prijevod
Savez društava distrofičara Hrvatske

WWW.WORLDDUCHENNEDAY.ORG



O DMD I BMD

Duchenne i Becker mišićna distrofija (DMD i BMD) su rijetke genetske bolesti karakterizirane slabljenjem mišića. Mišići vremenom progresivno slabe što naposljetku utječe na srce i pluća. Osobama rođenim s DMD i BMD će biti neophodna njega od strane velikog broja medicinskih stručnjaka tijekom čitavog života.

ŠTO MOŽETE UČINITI?

- Promovirati promotivni video kampanje „Zajedno smo jači“
- Osvijetliti znamenitost ili zgradu crvenom svijetlošću
- Kontaktirati lokalne medije kako bi proširili svijest o ovoj bolesti
- Organizirati virtualni edukacijski ili humanitarni događaj
- Pokazati solidarnost puštanjem virtualnog balona



worldduchenne



duchenneday
worldduchenne



worldduchenne

ZAJEDNO SMO JAČI

Aktualna pandemija koronavirusa duboko utječe na naš svakodnevni život. Mijenja način na koji provodimo vrijeme, mijenja naše navike. Iako mijenja naš svakodnevni život, ne može nadvladati naše ciljeve i naš glas.

Kao zajednica, svjesni smo koliko snažno ova situacija utječe na nas u smislu izolacije, suočavanja s izvanvanrednim stanjem i adaptacije. Dobro su nam poznate riječi strah, bol i izoliranost. Ipak, strah pokušavamo preokrenuti u nadu, bol u snagu, a izoliranost u bliskost.

Na Svjetski dan svjesnosti o Duchenne mišićnoj distrofiji ove, 2020. godine, šaljemo poruku koju su mnogi ljudi iskusili i još uvijek je proživljavaju: Zajedno smo jači! Čak i nakon što se ova situacija završi, naša svrha će i dalje biti tu, naše zalaganje će biti tu i za ispunjenje naših ciljeva bit će nam potrebno angažiranje svakoga od nas.



#WDAD2020



DUCHENNE AWARENESS
DAY 
7 sept

KLJUČNE ČINJENICE

- DMD i BMD su rijetke genetske bolesti karakterizirane slabošću mišića.
- Protein distrofin ne može se proizvesti zbog greške na X kromosomu.
- Trenutno ne postoji lijek za ovo smrtonosno oboljenje.
- Svake godine jednom od oko 5000 novorođenih dječaka ova bolest bude dijagnosticirana.
- Nedostatak svijesti o ovoj bolesti doprinosi zakašnjenju u dijagnosticiranju od dvije i pol godine.

DUCHENNE I MOŽDANE FUNKCIJE

Sedmog rujna obilježava se Svjetski dan svjesnosti o Duchenne mišićnoj distrofiji. Tog dana diljem svijeta razvijamo svijest u vezi Duchenne i Becker mišićne distrofije (DMD i BMD). Kao i svake godine, tako i ove imamo posebnu temu kojoj posvećujemo više pažnje. Ove godine tema će biti Duchenne i moždane funkcije.

Isti protein čiji nedostatak prouzrokuje propadanje mišića, nedostaje i mozgu. Taj nedostatak može prouzročiti probleme kao što su teškoće u učenju te probleme u ponašanju, kao što su poremećaj pažnje, hiperaktivnost, opsesivno kompulzivni poremećaj i autizam. Kod velikog broja obitelji, ovi problemi mogu dovesti do većih stresova i briga u svakodnevnom životu, nego što su to problemi fizičke prirode.

Glavni neurološki aspekti DMD/BMD su prepoznati još 1861. godine, kada je Duchenne de Boulogne prvi put opisao ovo neuromuskularno stanje. Posljednjih desetljeća, međutim, većina napora usmjerena je u poboljšanje ishoda vezanih za slabost mišića. Problemima s moždanim funkcijama posvećuje se znatno manje pažnje.

Ono što mi zastupamo je rano dijagnosticiranje, odgovarajuće testiranje, više istraživanja, i bolja skrb o ovom aspektu bolesti. To je apsolutno neophodno kako bi svaki pojedinac dostigao svoj puni potencijal.

O DMD I BMD

Duchenne i Becker mišićna distrofija (DMD i BMD) su dva stanja koja dovode do gubitka mišićne mase i funkcije. Oba stanja izazvana su mutacijama u genu za distrofin. Određeni dijelovi DNK nedostaju, duplicirani su ili su izmijenjeni do te mjere da ih tijelo ne može pravilno očitati. Ove mutacije gena dovode do odsustva distrofina, proteina važnog za funkciju mišića i mozga.

Bez distrofina, mišićne se stanice lakše oštećuju, što dovodi do njihova propadanja, a samim time i do gubitka funkcije mišića. Ovaj proces se isto tako može odigrati i u mozgu, gdje također postoji manjak ili odsustvo distrofina.

Dok osobe sa DMD imaju potpuni nedostatak distrofina, osobe s BMD imaju niži nivo distrofina ili imaju kraću verziju ovog proteina od opće populacije.

Preguntas de la prensa:
nicoletta.madia@worldduchenne.org

 worldduchenne

 duchenneday
worldduchenne

 worldduchenne

WORLDUCHENNEDAY.ORG