## DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

1. Le gène est sur le chromosome X de la paire 21. L’allèle responsable est situé sur le bras court du chromosome X
2. Le gène de la dystrophine est situé sur le chromosome X.

Si la mère porteuse transmet à son fils le chromosome X avec un gène de dystrophine transformé, son enfant va avoir la maladie.

 

1. Une mutation génique.
2. Au fur et à mesure que l’enfant atteint grandit, ses muscles s’affaiblissent lorsque l’organisme n’est pas capable de produire la protéine musculaire appelée dystrophine. Lorsqu’elles manquent de cette protéine, les cellules musculaires s’affaiblissent et dégénèrent progressivement.

Les signes et symptômes apparaissent généralement entre 2 et 5 ans, et peuvent inclure:

* Des chutes fréquentes,
* De la difficulté à se lever d’une position couchée ou assise, des problèmes à courir et sauter,
* Une démarche dandinante,
* Marcher sur les orteils,
* Les grands muscles du mollet,
* La douleur musculaire et la raiser et
* Des troubles d’apprentissage.
* Progressivement, cette faiblesse entraînera des difficultés à marcher et l’enfant aura besoin d’un fauteuil roulant.
* Graduellement, tous les muscles deviendront extrêmement affaiblis y compris le muscle cardiaque et les muscles de la respiration.



1. Le Déflazacort est un médicament à base de stéroïdes qui permet à l’enfant de conserver sa force musculaire pendant un certain temps.

Plus tard, quand la maladie est plus avancée, les personnes doivent avoir un respirateur.

Il y a aussi la thérapie génique du saut d’exon pratiqué en France.



1. Les personnes malades risquent de mourir à l’âge de jeunes adultes car leur cœur qui est un muscle ne peut plus pomper et/ou leurs poumons ne sont plus capables de faire les échanges gazeux.
2. <http://muscle.ca/wp-content/uploads/2012/11/434F_Dystrophie_musculaire_de_Duchenne_f.pdf>

<http://www.muscle.ca/la-dystrophie-musculaire/les-maladies-neuromusculaires/dystrophie-musculaire-de-duchenne/>