

## **DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (DMB)**

### **Definizione**

Con distrofia si intende una malattia genetica, causata cioè ad una alterazione del DNA, che comporta una degenerazione progressiva delle fibre muscolari sostituite da tessuto fibroso ed adiposo. La distrofia muscolare di Becker è un tipo particolare di distrofia causato da una mutazione in un gene sul cromosoma X codificante per una proteina muscolare detta distrofina. In questa malattia a differenza che nella distrofia di Duchenne la distrofina è presente ma è alterata o in quantità ridotta.

### **Da cosa è causata?**

Nella distrofia di Becker abbiamo una mutazione nel gene della distrofina che causa una ridotta od alterata produzione della stessa.

La distrofina è una proteina muscolare che si lega a proteine presenti a livello della membrana muscolare conferendole stabilità e resistenza meccanica. Una alterazione di questa proteina rende le fibre muscolari più fragili e facilmente soggette alla rottura. Inizialmente la perdita di cellule muscolari è compensata da una parziale rigenerazione; con il progredire della malattia prevale la degenerazione e le fibre muscolari vengono rimpiazzate da tessuto connettivo ed adiposo.

In genere solo i maschi manifestano clinicamente la malattia mentre nelle femmine i sintomi sono lievi o più spesso assenti. Questo perché le donne possiedono due cromosomi X, pertanto, pur in presenza della mutazione possiedono sull'altro cromosoma un gene per la distrofina sano che permette di produrre lo stesso la proteina.

### **Clinica**

La distrofia di Becker si manifesta con una debolezza muscolare che colpisce inizialmente le cosce ed i muscoli dell'anca causando una difficoltà nel camminare e nel salire le scale. In seguito la debolezza si diffonde anche alle braccia rendendone difficili i movimenti. I polpacci sono ingrossati e spesso durante l'attività fisica il paziente lamenta dei crampi. Rispetto alla distrofia di Duchenne la gravità dei sintomi è inferiore poiché in questa forma la distrofina non è totalmente assente. L'esordio avviene in media più tardivamente verso i 10-11 anni e l'evoluzione è meno rapida. La marcia è preservata fino a circa i 30 anni ed il decesso in genere è raro prima della quinta decade di vita.

Le complicanze respiratorie ed ortopediche sono meno frequenti e gravi rispetto alla distrofia di Duchenne.

Anche in questi pazienti le cellule cardiache possono andare incontro ad un processo degenerativo

con conseguente calo della funzione di pompa del cuore.

## **Diagnosi**

Il percorso diagnostico è lo stesso della distrofia di Duchenne.

La visita medica è fondamentale per ricercare i primi segni di questa malattia come per esempio la necessità di aiutarsi “arrampicandosi su se stesso” per rialzarsi da terra (detta manovra di Gowers).

Esami utili per la diagnosi sono il dosaggio ematico della creatinfosfochinasi e l'elettromiografia.

Le creatinfosfochinasi sono enzimi normalmente presenti all'interno della fibra muscolare. Quando questa viene danneggiata tali enzimi passano nel sangue e possono essere rilevati con un prelievo ematico. Nei 2-3 giorni che precedono il prelievo è importante non fare sforzi fisici perchè potrebbero falsare il risultato portando ad una elevazione delle creatinfosfochinasi ematiche.

L'elettromiografia è un esame che valuta l'attività elettrica del muscolo e può suggerire la presenza di un danno a carico dei muscoli.

L'esame fondamentale che conferma la diagnosi di distrofia di Becker è la biopsia di muscolo.

Questa consiste in un prelievo di un piccolo frammento di muscolo che verrà poi analizzato in laboratorio. Oltre ad osservare una degenerazione delle fibre muscolari possiamo ricercare la presenza di distrofina tramite la tecnica di immunostochimica.

Infine è possibile ricercare la mutazione del DNA responsabile della malattia tramite un test genetico eseguito su campione di sangue.

## **Gestione e trattamento**

Attualmente non esiste una terapia in grado di agire direttamente sulla malattia e, come per la distrofia di Duchenne, si cerca di prevenire e trattare le complicanze della stessa. E' importante che il paziente venga seguito all'interno di un centro specializzato che si occupi di tutti gli aspetti della malattia.