

Bibliografie

1. Dura-Trave T, Yoldi-Petri ME, Gallinas-Victoriano F. Incidence of epilepsies and epileptic syndromes among children in Navarre, Spain: 2002 through 2005. *J Child Neurol*.2008;23:878-882.
2. Forsgren L, Beghi E, Oun A, Sillanpaa M. The epidemiology of epilepsy in Europe – a systematic review- *Eur JNeurol* 2005;12:245-253.
3. Hesdorff er DC, Tian H, Kishlay A, Hauser WA, LudvigssonP, Olafsson E, Kjartansson O. Socio-economic status is a risk factor for epilepsy in Icelandic adults but not in children. *Epilepsia* 2005;46(8):1297-1303.
4. Institutul Național de Statistică. Anuarul Statistic al României 2008. www.insse.ro
5. Rodenburg R, Meijer AM, et al. Family factors and psychopathology in children with epilepsy: a literature review. *Epilepsy Behav* 2005;6:488-503.
6. Valeta T. Parental needs of children with epileptic seizures and management issues. In Panayiotopoulos CP. A practical guide to childhood epilepsies, published by Medicinae, 2006, p 196-201.
7. Wakamoto H, Nagao H, Masatoshi H, Takehiko M. Long-term medical, educational, and social prognoses of childhood-onset epilepsy: a population-based study in a rural district of Japan,2007, *Brain and Dev* 22:246-255

ASPIRAȚIE DE CORPI STRĂINI LA COPII

Florin Cenușa, Natalia Lebedenco, Adela Stamati, Petru Martalog,

Adrian Rotaru, Ana Guragata

Departamentul Pediatrie USMF “Nicolae Testemițanu”

Summary

The foreign body aspiration in children

The foreign body aspiration (FBA) is responsible for a significant rate of morbidity and mortality in infants. The aspiration of foreign object in respiratory pathways can provoke the acute respiratory distress syndrome, chronic pulmonary infections, atelectasis and even decease. Because very often the moment of FBA remains unobserved, its consequences can mime other acute respiratory pathologies, for example croup, acute pneumonia, bronchial asthma, obstructive bronchitis etc. Being not timely treated and diagnosed, FBA can provoke severe impacts on respiratory system, such as atelectasis of some pulmonary segments and even whole lobes, more frequently – right middle lobe. Following from these considerations, the study of this pathology is very important for the timely diagnosis and correct treatment of children with FBA.

Rezumat

Aspirația corpurilor străini (ACS) este responsabilă pentru o rată semnificativă de morbiditate și mortalitate la copiii de vârstă fragedă. Aspirația unui obiect străin în căile respiratorii poate provoca sindromul de detresă respiratorie acută, infecții pulmonare cronice, atelectazie și chiar deces. Deoarece foarte frecvent momentul ACS rămâne neobservat, consecințele ei pot mima alte patologii acute respiratorii, de exemplu crupul, pneumonia acută, astmul bronșic, bronșita obstructivă ș. a. Nefiind tratată și diagnosticată la timp, ACS poate provoca impacturi severe asupra sistemului respirator, așa ca atelectazia unor segmente pulmonare și chiar a unor lobi întregi, mai frecvent – lobul mediu drept. Reieșind din aceste considerente, studierea acestei patologii se prezintă foarte importantă pentru diagnosticul oportun și tratamentul corect al copiilor cu ACS.

Actualitatea temei

Aspirația corpurilor străini este o pătrundere accidentală prin faringe și laringe a unor obiecte sau compartimente dure (oase de pește, nasturi, fire de iarbă, alimente, ace ș. a.) în căile respiratorii, care produce o stare de asfixie sau pericol vital pentru copil [8]. Conform Consiliului Național de Securitate a SUA (USA National Safety Council) aspirația de corp străin în căile respiratorii (ACSCR) a fost remarcată ca fiind a patra cauză de deces subit în SUA în a.2004 [1]. În anul 2005 în SUA au fost raportate 4100 decesuri (1,4 la 100000 populație) cauzate de ACSCR[11]. Pe parcursul a.2000, ACSCR a cauzat mai mult de 17000 vizite în Departamentele de Urgență în SUA și 160 decesuri ale copiilor în vârstă pînă la 14 ani [9]. Morbiditatea este minimalizată dacă extracția CS a avut loc în primele 24 ore de la momentul aspirației [3,4]. Conform datelor statistice din Franța, ACSCR se întâlnește la copiii mai mari de 5 luni. Se denotă pînă la 700 cazuri anuale, incidența fiind 4 cazuri la 10000 copii. 90% din cazurile de deces cauzate de ACSCR se remarcă la copiii mai mici de 5 ani, 65% de decese sunt înregistrate la sugari – predomină aspirația de lapte [5,10]. La copilul mic și la preșcolar însă predomină aspirațiile accidentale cu fragmente de jucării, semințe, alune, boabe de fasole, porumb [8]. Sindromul de aspirație nu este întotdeauna observat și raportat, mai ales dacă copilul la momentul respectiv era singur. Semnificația sindromului de aspirație a CS poate fi subapreciată sau chiar uitată de părinți. Din păcate, în urma unei inspirații de CS poate apărea decesul, care este cauzat de fixarea CS în bifurcația traheei, determinînd astfel criza de asfixie acută. Chiar dacă decesul nu survine, prezența îndelungată a CS în căile respiratorii provoacă apariția unei patologii bronho-pulmonare cu decurgere trenantă. În literatura autohtonă de specialitate s-au făcut studii referitoare la ACSCR pe o perioadă de 2ani și 3 luni incluzînd un lot de 15 pacienți [2], noi, însă, reieșind din importanța vitală a temei date, am lărgit perioada de studiu pînă la 5 ani cu scopul elucidării mai aprofundate a acestei tematici.

Scopul studiului

Evaluarea particularităților clinico-paraclinice ale sindromului aspirației corpurilor străini în căile respiratorii.

Obiectivele

Determinarea vârstei copiilor, la care cel mai frecvent are loc ACSCR;

Evaluarea particularităților sezoniere ale sindromului de ACSCR;

Aprecierea tipului și localizării celei mai frecvente a CS în căile respiratorii;

Evaluarea particularităților tabloului clinic și modificărilor paraclinice la pacienții cu ACSCR.

Materiale și metode

S-a efectuat un studiu retrospectiv bazat pe analiza a 30 fișe de observație a pacienților cu ACSCR, internați în secția pulmonologie a ICȘDOSMșiC pe o perioadă de 5 ani (1.01.2007 – 31.12.2011). La toți pacienții din lotul de studiu s-a monitorizat vârsta, luna anului, cînd a avut loc ACSCR, sexul, acuzele la internare, intervalul de timp de la momentul accidentului pînă la momentul stabilirii diagnosticului, evoluția clinică, complicațiile, datele examenului de laborator și instrumental, tratamentul. Au fost folosite următoarele metode de cercetare: analiza retrospectivă, metoda grafică de reprezentare a datelor, procesarea statistică a datelor cu aplicarea setului de programe statistice Microsoft Excel Statistica7 cu utilizarea de medie aritmetică, eroare standard și indici intensivi.

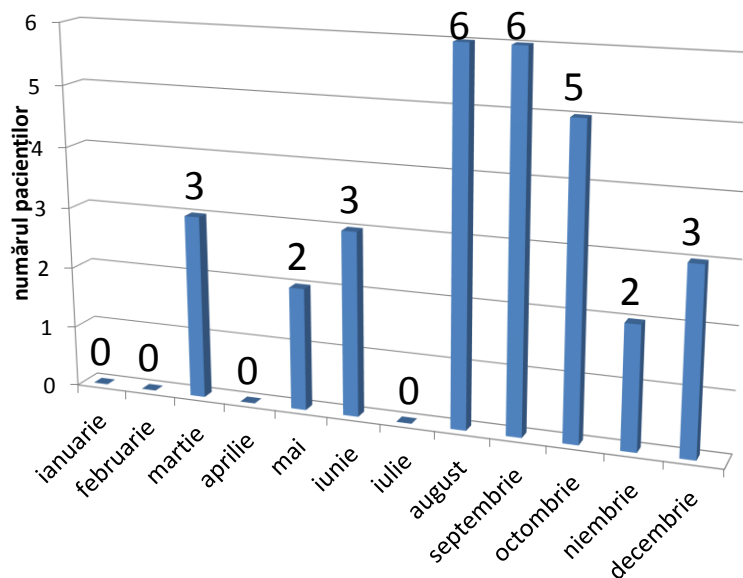
Rezultatele obținute

În cadrul studiului efectuat s-a stabilit, că toți pacienții diagnosticați cu ACSCR aveau vârsta cuprinsă între 1 an și 2 luni – 3 ani. S-a constatat, că ACSCR predomină relativ mai mult la băieții (53,33%) decît la fete (46,66%). De asemenea s-a demonstrat o prevalență considerabilă a pacienților din sectorul rural față de cei din sectorul urban: 23 copii (76,7%)

versus 7 copii (23,3%). Intervalul de timp de la producerea ACSCR pînă la diagnosticare constituit în mediu aproximativ 2 săptămîni de la momentul aspirației (18 cazuri din 30). Cele mai frecvente simptome au fost tusea (100%), dispneea (93,3%), wheezing (56,7%), tahipneea (33,3%), febra (63,3%) – în exclusivitate la pacienții cu pneumonie acută. Cianoza s-a observat la 3 copii, iar tirajul intercostal – la un copil.

S-a studiat și corelația dintre perioada anului și rata pacienților cu ACSCR:

Corelația dintre sezonul anului și numărul pacienților cu ACSCR



După cum reiese din diagramă, majoritatea cazurilor de ACSCR are loc în lunile de vară și toamnă, cînd riscul apariției acestei patologii este maximal.

S-a studiat și predominarea diferitor tipuri de CS în diferite luni ale anului.

Tabelul 1

Corelația dintre lunile anului și tipurile de CS

Luna	Semințe de floarea soarelui	Coji de semințe de floarea soarelui	Bob de piper negru	Grăunte de porumb	Fragmente de nucă	Fragmente de arahis	Resturi alimentare în putrefacție (pîine?)	Os de găină	Os de pește
Martie	2 caz.			1 caz					
Mai	1 caz						1 caz		
Iunie	1 caz							1 caz	1 caz
August		4 caz.				1 caz	1 caz		
Septem.	4 caz.		1 caz	1 caz					
Octom.	4 caz.				1 caz				
Noiem.	2 caz.								
Decem.	3 caz.								

Datele din tabel demonstrează faptul, că cel mai frecvent întâlnești CS au fost semintele și cojile semințelor de floarea soarelui, care predomină în lunile august, septembrie și octombrie.

S-a studiat și corelarea dintre vârsta copiilor din lotul de studiu și sezonul anului, când au avut loc episoadele de ACSCR:

Tabelul 2

Corelarea dintre vârsta copilului și lunile anului, când au avut loc episoadele de ACS

Vârsta	IAN	FEB	MAR	APR	MAI	IUN	IUL	AUG	SEP	OCT	NOI	DEC
1a. 2 l.			1							1		1
1a. 4l.								2	2			
1a. 6l.								1		1		1
1a. 8l.						2		1				
1a.10l.										1		
1a.11l.								2				
2 ani						1			1	1	2	1
2a. 2l.			2		1					1		
2a. 7l.								1				
3ani									3			

Rezultatele obținute denotă faptul, că toate categoriile susmenționate de vârstă se afectează în proporții aproximativ egale, iar cota maximală a cazurilor de ACSCR revine lunilor august, septembrie și octombrie.

Investigațiile paraclinice. Examenul biochimic s-a efectuat în 86,66% cazuri. La 5 copii s-au depistat valori sporite de ALAT, ASAT. USG organelor abdomenale la acești copii a demonstrat semne de proces inflamator al ficatului (hepatită toxică) și de pancreatită reactivă. ECG s-a efectuat practic la toți copiii cu ACSCR și nu a demonstrat schimbări patologice din partea SCV. Examenul imunologic (IgA, IgG, IgM, IgE) s-a efectuat la o treime de copii și nu a găsit schimbări esențiale ale statutului imun. Radiografia cutiei toracice s-a efectuat la toți copiii cu ACSCR. S-a stabilit prezența pneumoniilor la 29 copii din 30 (96,7%). La un copil s-au depistat numai semne radiologice de bronșită obstructivă.

Tipul și localizarea pneumoniilor la copiii cu ACSCR:

1. Bronhopneumonie focală și focal-confluentă: bilaterală – 8 cazuri, din dreapta – 11 cazuri, din stînga – 3 cazuri.
2. Bronhopneumonie cu atelectazie: din dreapta - 4 cazuri, din stînga -1 caz
3. Bronhopneumonie bilaterală cu atelectazia lobului mediu drept – 2 cazuri.

Radiografia cutiei toracice nu a depistat nici un CS radioopac- toate erau radiotransparente. În 46,66% cazuri radiografia cutiei toracice a demonstrat prezența semnelor sindromului obstructiv. S-a observat o corelație strînsă dintre partea situării CS (stîng-drept) și partea amplasării pneumoniei. În cazul situării CS în bronhul drept (18 copii) pneumonia focală sau focal-confluentă din dreapta era depistată la 13 copii, iar bilaterală – la 4 copii. În cazul situării CS în bronhul stîng (8 copii) pneumonia focală sau focal-confluentă din stînga era depistată în 3 cazuri, iar cea bilaterală – în 5 cazuri. Când CS erau amplasate în ambele bronhii, pneumonia focală din dreapta s-a constatat într-un caz, iar cea bilaterală – în 3 cazuri. Trebuie de menționat faptul, că pneumoniile bilaterale decurgeau cu atelectazie din dreapta sau stînga, care strict corela cu partea amplasării CS. Atelectazia lobului mediu s-a depistat în 2 cazuri: CS în bronhul drept și CS migrator situat de asupra carinei.

Bronhoscopia curativă a fost efectuată la toți copiii cu ACSCR. Ea a depistat CS mai mult în bronhul principal drept (53,3%), mai puțin în bronhul principal stîng (33,3%), în ambele bronhii (6,7%), deasupra bifurcației traheei (3,3%) și în bronhul mediu stîng cu trecerea în cel

inferior (3,3%). Bronhoscopia repetată de control a fost efectuată în 96,66% cazuri. Ea a depistat numai într-un singur caz resturi de arahidă în bronhul inferior stîng, care au fost înlăturate. Bronhoscopia curativă a arătat prezența la toți copiii examenați a endobronșitei cataral-purulente, iar cea repetată (de control) a demonstrat, că manifestările acestei endobronșite diminuează substanțial după înlăturarea CS.

Analiza bacteriologică a lavajului bronhial. Majoritatea germenilor patogeni s-au depistat în grupe dar nu izolat. La copiii suferinzi de ACSCR germenii microbieni mai frecvent depistați sunt: Streptococcus Viridans (17 copii, 48,6% cazuri), Esheria Coli (4 copii, 11,4% cazuri) și Enterobacter Cloacae (5 copii, 14,2% cazuri); iar așa microorganisme ca Pseudomonas Aeruginosae (2 copii), Ent. Falvum (1 copil), Str. Epidermidis (1 copil), Ent. Oxytoca (1 copil), bacilul nonfermentativ Gram-negativ (BNGN) (1 copil), Ent. Aglomerans (1 copil), H. Influenzae (1 copil) și flora sporulată (2 copii) se întîlnesc mai rar. Tot odată datele prezentate demonstrează un polimorfism marcat al peisajului microbial din arborele traheobronhial al copiilor afectați de ACSCR și lipsa corelării dintre agentul microbial și vârsta copilului.

Pîna a fi internați în secția Pneumologie a ICȘDOSMșiC, aproximativ o jumătate din pacienți au primit tratament cu antibiotice fie în alte spitale, fie în condiții de ambulator. Antibiograma lavajului bronhial a constatat o rezistență considerabilă a microorganismelor depistate la o serie de antibiotice.

Tabelul 3

Rezistența la antibiotice a microorganismelor depistate la copiii cu ACSCR

	E. Coli	E.Falvum	BNGN	S.Viridans	H. Influenzae	E. Cloacae	S. Epidermidis	Ps. Aeruginosa	E.Oxytoca
Benzilpenicilină		+		+					
Ampicilină		+		+	+				
Doxiciclină	+					+			
Amoxicilină			+						+
Cefazolin		+	+						
Cefuroxim		+	+				+		
Ceftazidim		+	+		+		+		
Cefoperazon			+		+				
Cefotaxim			+		+		+		
Gentamicina			+	+	+				
Clindamicina		+							
Vancomicina							+		
Eritromicina				+					
Claritromicina					+				
Tobramicina			+						
Azitromicina				+	+				
Lincomicina				+					
Ciprofloxacina				+					
Trikaxon			+		+				
Imipenem			+					+	
Metronidazol		+					+		

Datele prezentate denotă faptul, că majoritatea germenilor patogeni depistați în lavajul bronhial posedă o rezistență cu spectru larg la diferite grupe de preparate antibacteriene. Acest fapt poate crea impacturi considerabile în antibioticoterapia copiilor suferinzi de consecințele ACSCR. Examinarea sensibilității agenților patogeni față de preparatele antibacteriene a

demonstrat, că 5 specii din cele 9 depistate în lavajul bronhial sunt rezistente la majoritatea antibioticelor testate (E. Coli, BNGN, Str. Viridans, H. Influenzae, E. Cloacae), iar așa specii, ca E. Falvum, Str. Epidermidis, Ps. Aeruginosa și E. Oxytoca posedă un spectru destul de larg de sensibilitate față de diferite preparate antibacteriene, în primul rând din grupa cefalosporinelor, ceea ce ne permite să facem concluzia, că tratamentul antibacterian al complicațiilor ACSCR ar fi preferabil de efectuat cu preparatele din această grupă.

Discuții

Cele 30 cazuri relatate pe parcursul a 5 ani demonstrează faptul, că ACSCR este un incident destul de frecvent la copii. Incidența maximă revine vârstei 1 an 2 luni – 3 ani. Faptul, că cazurile de ACSCR se întâlnesc preponderent în această vârstă, demonstrează pe de o parte neglijența părinților sau lipsa de supraveghere a copiilor de către ei, iar pe de altă parte este legat de particularitățile dezvoltării neuro-psihoice a copiilor în această vârstă: copiii sunt curioși și duc la gură diferite obiecte, făcând cunoștință în așa fel cu lumea înconjurătoare. Deci, pentru a preveni ACSCR părinții trebuie să țină cont de următoarele reguli:

- Supravegherea permanentă a copilului de către adulți;
- Evitarea consumării produselor cu risc sporit de ACSCR: semințe, arahide, nuci, popcorn ș.a.;
- Evitarea jucăriilor cu piese de dimensiuni mici, care pot fi aspirate sau înghițite;
- Tăierea produselor în bucăți adecvate pentru vârsta copiilor;
- Încurajarea unor obiceiuri masticatorii corecte;
- Evitarea în timpul mesei a vorbirii, râsului, jocului.

Studiul nostru a demonstrat, că toți pacienții cu ACSCR au fost spitalizați nu în perioada inițială a ACSCR, când era prezent sindromul de penetrație, dar mai târziu, când deja au apărut complicațiile pulmonare (pneumonie, atelectazii). Acest fapt ne sugerează ideea, că sindromul de penetrație a trecut practic neobservat de părinți, neoferindu-se atenția cuvenită sau el fiind confundat cu vre-o patologie bronho-pulmonară acută de origine non-aspiratorie. ACSCR a fost suspectată de medici mai târziu, pe baza semnelor indirecte, prezente pe radiografia cutiei toracice [6,7] – pneumonia refractară la antibioticoterapie, atelectazia diferitor segmente pulmonale și a lobului mediu drept.

Concluzii

Toți pacienții cu ACSCR aveau vârsta de la 1 an 2 luni până la 3 ani;

ACSCR predomină mai mult la băieți (53,33%) decât la fete (46,66%);

Pacienții din sectorul rural prevalează asupra celor din sectorul urban (76,7% și 23,3%), fenomenul dat poate fi explicat prin faptul, că copiii din familiile din sectorul rural sunt mai puțin supravegheați de părinți, decât cei din sectorul urban. Altă explicație posibilă constă în accesul mai mare a copiilor de la sat la diferite semințe și grăunțe, mai ales în sezonul recoltării roadei;

Intervalul de timp de la momentul accidentului până la momentul diagnosticării a constituit în mediu 2 săptămâni, ceea ce ne sugerează ideea, că sindromul de penetrație la majoritatea copiilor a trecut neobservat;

Cele mai frecvente manifestări clinice au fost tusea (100%), dispneea (93,3%), wheezingul (56,7%) și tahipneea (33,3%) ceea ce se include în tabloul clinic al sindromului de penetrație, febra (63,3%), fiind observată în exclusivitate la copiii cu pneumonie acută;

Majoritatea cazurilor de ACS au avut loc în lunile de vară și toamnă. Cauza posibilă constă în faptul, că în acest sezon are loc culegerea roadei și accesul la diferite semințe (în primul rând – semințele de floarea-soarelui și grăunțele de porumb), mai ales la țară, este maximal;

Cei mai frecvenți CS erau semințele de floarea soarelui și cojile lor;

Cele mai frecvente complicații sunt pneumoniile acute (96,7%), deseori cu atelectazii și bronșita obstructivă (46,66%); localizarea pneumoniilor și a atelectaziilor corelează strict cu amplasarea CS în bronhii;

CS s-au depistat mai mult în bronhul principal drept (53,3%), mai puțin în bronhul principal stâng (33,3%), în ambele bronhii (6,7%), deasupra carinei (3,3%) și în bronhul mediu stâng cu trecerea în cel inferior (3,3%), ceea ce corelează cu datele din literatură [8];

Majoritatea germenilor patogeni din aspiratul bronhial se depistează în grup, dar nu izolat. Nu s-a observat vre-o corelație dintre specia microorganismelor, vârsta copiilor afectați și sezonul anului. 5 specii din cele 9 depistate sunt rezistente la majoritatea antibioticelor testate.

Totodată, o parte din microorganisme sunt sensibile la un rînd de preparate din grupa cefalosporinelor, ceea ce ne permite să facem concluzia, că tratamentul antibacterian al complicațiilor ACSCR ar fi preferabil de efectuat cu preparatele din acest grup.

Bibliografie

1. Babin E., Sigston E., Bignon JY, et al: How we do it: Management of tracheobronchial foreign bodies in children. Clin Otolaryngol Allied Sci 2004; 29:750-753.
2. Gafiiuc Nicolae, Pascal Natalia. Aspirația de corpi străini în căile respiratorii la copil. Anale științifice ale USMF "Nicolae Testemițanu". Ediția XI. Probleme actuale ale sănătății mamei și copilului. Chișinău, 2010. p.309-314.
3. Chiu CY et al.: Factors predicting early diagnosis of foreign body aspiration in children. Pediatr Emerg Care 2005;21:161
4. Cohen S., Avital A., Godfrey S., Gross M., et al. Suspected foreign body inhalation in children: What are the indications for bronchoscopy? Pediatr 2009 Aug; 155(2):276-280. Epub. 2009 May 15.
5. Dunn GR et al: Management of suspected foreign body aspiration in children. Clin Otolaryngol 2002;27:384
6. Girardi B et al.: Two new radiographic findings to improve the diagnosis of foreign body aspiration in children. Pediatr Pulmonol 2004;38:261.
7. Nova A., Muntz H., Clary R: Utility of conventional radiography in pediatric airway foreign bodies. Ann Otol Rhinol Laryngol 1998; 107:834-838.
1. 8. Protocol clinic național: Aspirația corpilor străini în căile respiratorii la copil. Chișinău, 2009.
8. Rovin JD, Rodgers BM: Pediatric foreign body aspiration. Pediatr Rev 2000;21:86
9. White DR, Zdanski CJ, Drake AF: Comparison of pediatric foreign bodies over fifty years. South Med J 2004; 97:434-436.
10. Williams H: Inhaled foreign bodies. Arch Dis Child Educ Pract Ed 2005; 90:ep31-ep33.

ASPECTE CLINICO-PATOLOGICE ACTUALE ÎN DISTROFIILE MUSCULARE PROGRESIVE LA COPII

Ecaterina Chele, Svetlana Hadjiu, Ion Iliciuc, Cornelia Călcâi, Rodica Bubucea,
Elena Rusu, Angela Jelihovschi

Departamentul Pediatrie, Clinica Neuropediatrie USMF „Nicolae Testemițanu”

Summary

Clinical-pathological aspects of progressive muscular dystrophy in children

This study provided clinical-pathological evaluation of the progressive muscular dystrophy for children. In the study were involved 21 children (16 or 76.16% boys and 5 or 23.80% girls) with progressive muscular dystrophy. Muscular dystrophy (MD) is a group of rare inherited disorders characterized by progressive deterioration of body muscle, involving muscle weakness and disability. In the group of patients studied, the most common clinical form: 11 cases or 52.38%, was the Duchenne muscular dystrophy.

Rezumat

Acest studiu accentuează aspectele clinico-patologice ale distrofiei musculare progresive la copii. Au fost studiați 21 copii (16 sau 76.16% băieți, și 5 fetițe sau 23.80%) cu distrofie musculară progresivă. Distrofia musculară (MD) face parte dintr-o grupă rară de boli ereditare, care se caracterizează printr-o degradare progresivă a mușchilor corpului uman, cu consecințe spre slăbiciuni musculare și invaliditate. Cele mai răspândite forme de MD printre pacienții investigați au fost următoarele: 11 cazuri, sau 52.38%, forma Duchenne.

Actualitatea

Bolile musculare includ un număr mare de afecțiuni care recunosc diferite cauze și care în marea lor majoritate sunt condiționate genetic. Cele mai frecvente boli musculare întâlnite în copilărie sunt: distrofiile musculare progresive, distrofiile musculare congenitale, distrofiile miotonice, miopatiile congenitale, miopatiile inflamatorii și metabolice precum și paralizii periodice familiale [1, 3, 8].

Sub denumirea de distrofie musculară sunt reunite un grup de boli musculare progresive, non-inflamatorii, fără o patologie a nervilor centrali sau periferici. Boala afectează mușchii, producând degenerarea definitivă a fibrelor, dar fără dovezi de aberații morfologice. Progresele în metodele de biologie moleculară au arătat că la baza distrofiei musculare stau defecte genetice în codarea unei proteine musculare scheletice - distrofina [2, 9].

Aceste defecte determină diferitele prezentări asociate de obicei cu distrofia musculară, caracterizate din punct de vedere clinic prin slăbiciune musculară cronică și care prezintă caracteristici anatomo-patologice ca necroze ale fibrelor musculare, semne de regenerare musculară, fibre hipertrofice și proliferarea țesutului conjunctiv. Această descriere diferențiază distrofiile musculare de alte afecțiuni primare ale mușchiului cum ar fi miopatiile congenitale și inflamatorii cu care ar putea fi ușor confundate [5].

Deși există mici variațiuni, toate tipurile de distrofie musculară au în comun slăbiciunea musculară progresivă ce tinde să apară dinspre proximal spre distal (de exemplu dinspre umăr spre degete), deși există niște miopatii rare ce determină preponderent slăbiciunea mușchilor distali (îndepărtați, de exemplu mușchii degetelor). Scăderea forței musculare la pacienții afectați poate compromite posibilitatea acestora de a se deplasa, și în cele din urmă, funcția cardio-pulmonară. În plus, pot să apară contractură structurală a țesuturilor moi și deformarea spinării datorită posturii defectuoase cauzate de slăbiciune musculară și deficit în menținerea echilibrului, iar acestea pot compromite în continuare calitatea și durata vieții [1, 13].