GNE Myopathy International

जी.एन.ई. मायोपैथी बहुत नामों से जाना जाता है- जैसे कि अनुवांशिक इनक्लूयन बॉडी मायोपैथी, नोनाका मायोपैथी, डिस्टल मायोपैथी सह रिम्ड वैक्योल्स, क्वॉर्डीसैप्स स्पेयरिंग मायोपैथी इत्यादि। यह मूलरूप से प्रारंभिक यौवनावस्था में प्रकट होता है। यह मांसपेशियों की कमज़ोरी से आरम्भ होता है और अंततः व्यक्ति को अक्षम बना देता है। यह अप्रभावी अनुवांशिक रोग है जिसे व्यक्ति अपने माता-पिता से एक-एक कॉपी जी.एन.ई. जीन के रूप में प्राप्त करता है। साधारण तौर पर जी.एन.ई. जीन व्यक्ति के शरीर में एक प्रकार की शुगर (sialic acid) का निर्माण करती है जो मांसपेशियों के कार्य व अन्य शारीरिक कार्यों के लिए अनिवार्य है।

जी.एन.ई. मायोपैथी इन्टरनैश्नल (GMI) में हम ऐसे लोगों की सहायता के लिए समर्पित हैं जो इस रोग से ग्रस्त हैं, या जिन्हें हाल ही में इस बीमारी के बारे में पता चला है, अथवा जिन्हें सही रूप से इस बीमारी के बारे में पता नहीं है। हम ऐसे रोगियों को आवश्यक संसाधन प्राप्त करने में सहायता करते हैं जिससे उनका जीवन बेहतर बन सके। यह आवश्यक है कि हम प्रारंभिक चरण में ही इस बीमारी की पहचान करें। इस रोग के लिए इस समय दो दवाएँ परीक्षण की अवस्था में हैं। अधिक जानकारी के लिए कृप्या हमारी वेबसाईट पर जाएं (www.gne-myopathy.org).

जी.एन.ई. मायोपैथी के प्रारंभिक पहचान हेतु कुछ लक्षण इस प्रकार हैं-

चलते समय पैर ऊँचाई से ज़मीन पर गिरना, और पैर के पंजे का ज़मीन पर घिसटना
चलते-चलते शरीर का संतुलन बिगड़ना और संभावित गिर जाना
पैर, बांह, हाथ, कमर और कँधे में कमज़ोरी
दौड़ने या सीड़ियाँ चड़ने में असमर्थ महसूस करना
पंजे या एड़ी पर खड़े रहने में कठिनाई महसूस करना
पैर में ऐंठन या मरोड़, घुटने के पीछे की नस में क़मज़ोरी महसूस होना।