



GNE 肌病，通常又被称为遗传性包涵体肌病、Nonaka 肌病、伴镶边空泡的远端性肌病 (DMRV)，和股四头肌不受累的空泡肌病等。其多在成年初期开始显示症状。首发症状通常表现为肌无力，并最终恶化至全身瘫痪。正常的 GNE 基因能帮助人体产生一种对肌肉功能和其他活动具有重要作用的糖（唾液酸 sialic acid）。GNE 肌病患者的患者 GNE 基因存在缺陷。GNE 肌病是一种常染色体隐性遗传性疾病，这意味着每位患者从父母每方遗传获得一个有缺陷的 GEN 基因。

GNE 肌病国际中心（GNE Myopathy International, GMI）旨在帮助新近确诊或尚未被正确诊断的 GNE 肌病患者，协助他们获得维持高质量生活品质的必需资源。目前有两种针对 GNE 肌病的药物正在临床试验中，因此尽早获得准确诊断至关重要。欲进一步获取详细信息，请访问我们的网页：gne-myopathy.org。

主要初期症状表现有：

- *足下垂、脚趾碰地
- *失去平衡、频繁跌倒
- *腿部、手臂、手、臀部及肩部无力
- *腿部抽筋、脚筋疲软
- *无法跑步或上楼梯
- *难以靠脚趾或脚后跟站立

请联系您所在国家的专家，或发送电子邮件至 gne.myopathy@gmail.com。欲进一步获取详细信息，请访问我们的网页：gne-myopathy.org。您可将此页翻译为其他语言，与相关医生及任何有上述症状人士分享。