



La MIOPATIA DEL GENE GNE è conosciuta anche con il nome di Miopatia ereditaria da corpi inclusi (HIBM), Miopatia di Nonaka, Miopatia distale con vacuoli orlati, Miopatia che risparmia i quadricipiti.

Si manifesta con i primi sintomi in giovane età adulta, tra i 20 e i 30 anni, a seconda molto probabilmente del tipo di mutazione genetica e dell'attività fisica del paziente. Le ragioni risultano però ancora sconosciute.

La miopatia si presenta con la debolezza dei muscoli fino a degenerare in uno stato di invalidità. Il tipo di progressione può variare da un paziente all'altro.

È una miopatia genetica di tipo recessivo. Significa che è trasmessa geneticamente da entrambi i genitori portatori della copia del gene GNE, che, in quanto difettosa non riesce a creare l'acido sialico, uno zucchero importante per la funzione muscolare.

La GNE Myopathy International (GMI) è stata creata da pazienti affetti dalla Miopatia del gene GNE per aiutare chi ne è affetto, chi è stato recentemente diagnosticato e chi è in cerca di una diagnosi a trovare un'assistenza adeguata.

Risulta di fondamentale importanza riuscire ad avere una diagnosi il prima possibile, o comunque nello stadio iniziale della malattia, per poter partecipare nelle sperimentazioni attualmente in corso e negli Natural History Studies, studi di ricerca destinati ad ampliare la conoscenza sul decorso della malattia. Maggiori informazioni sono disponibili sul sito gne-myopathy.org.

Questi sono i primi sintomi riscontrati nei pazienti affetti da Miopatia del gene GNE:

- Perdita della forza nella corsa.
- Difficoltà nel fare le scale.
- Difficoltà a stare sulle punte e sui talloni.
- Piede cadente (dita dei piedi che si trascinano toccando il pavimento)
- Generale debolezza muscolare o affaticamento nelle gambe, anche, spalle, braccia, mani.
- Scarso equilibrio e cadute frequenti.
- Crampi nelle gambe, debolezza nei muscoli posteriori della coscia.

Per qualsiasi ulteriore informazione contattaci all'indirizzo e-mail gne.myopathy@gmail.com