



الاعتلال العضلي الجيني GNE يعرف بأسماء مختلفة مثل :مرض (الاعتلال العضلي الوراثي للجسم HIBM Hereditary Inclusion Body Myopathy) او اعتلال نوناكا واسماء اخرى عديدة.

المرض يظهر في المراحل المبكرة للبلوغ وعلاماته تبدأ بضعف في العضلات تصل بالشخص الى الإعاقة في نهاية المطاف .

يعتبر هذا المرض مرض وراثي متنحي وهو ما يعني ان الشخص يحصل على نسخة واحدة معيبة من جين (GNE) من الام والأب .

مهمة الجين (GNE) الطبيعي هي مساعدة الجسم على جعل سكر الحامض اللعابي (sialic acid) محفز لعمل العضلات في الجسم ووجود نسخة معيبة من هذا الجين هو ما يسبب المرض.

نحن مجموعة توعوية نطلق على أنفسنا (المجموعة الدولية لمرض الاعتلال العضلي الجيني) ، مهمتنا هي مساعدة المصابين بهذا المرض او المحتمل إصابتهم به ، حيث ندعمهم بالمصادر الضرورية لجعل حياتهم منتجة و مثمرة .

لمعلومات اكثر نرجو زيارة صفحتنا الالكترونية (gne-myopathy.org)

بعض العلامات والأعراض لمرض الاعتلال العضلي الجيني (GNE)

* انخفاض القدم وملامسة أصابع القدم للأرض .

* فقدان التوازن والسقوط المتكرر .

* ضعف الساقين والذراعين واليدين والوركين والكتفين.

* عدم القدرة على الجري وصعود السلالم .

* الصعوبة في الوقوف على أصابع القدم والكعب .

أرجو مشاركة هذا المنشور مع الأطباء والمرضى الذين يشعرون بهذه الأعراض .

كما نرجو الاتصال بطبيب متخصص في أمراض الاعتلال العضلي او التواصل معنا عن طريق موقعنا الإلكتروني

(gne.myopathy@gmail.com)