



GNE ミオパチーは、遺伝性封入体ミオパチー(HIBM)、埜中ミオパチー、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(DMRV)、四頭筋スペアリング・ミオパチー(QSM)などの異なる名称で知られており、成人早期に顕在化する病気です。その症状は、最初に筋力の低下から始まり、最終的には寝たきりとなります。この病気は劣性遺伝病、すなわち患者は両親のそれぞれから受け継いだ GNE 遺伝子の欠陥因子が二つ揃った場合に起きる病気です。正常な GNE 遺伝子は、人体が筋機能やその他の活動にとって重要な糖分（シアル酸）の生成を助けるものです。

我々、GNE ミオパチー・インターナショナル(GMI)の目的は、最近この病気と診断された患者、あるいは正確な診断を必要とする患者の救済に全力を尽くすことにあり、さらに患者が満たされ充実した人生を送れるために必要な情報源を見つけるための援助をすることにあります。

この病気には、2種類の薬が臨床試験中でありますから、早期に診断を受けることが非常に重要です。この詳しい情報は、ウェブサイトをご覧ください (gne-myopathy.org)。

GNE ミオパチーの初期の症状と特徴:

- *垂れ足（つま先が上がりにくく、つまずきやすい）
- *バランスを失い転びやすい
- *足、腕、腰、肩の力が弱くなる
- *足の痙攣、膝の後ろの筋力が弱くなる
- *走ること、階段を昇ることができない
- *つま先や踵で立つのが困難

このような症状のある方、および医師にこれを見せてください。

[地域の専門家、または \[gne.myopathy@gmail.com\]\(mailto:gne.myopathy@gmail.com\) にメールでご相談ください。](mailto:gne.myopathy@gmail.com)

このパンフレットを診療所などの掲示板に貼らせてください。