



**Miopatia Nonaki** (ang. Nonaka Myopathy; znana jest również pod innymi nazwami: dziedziczna miopatia wtrętowa ang. Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM; dystalna miopatia Nonaki, ang. Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV; oraz ang. GNE Myopathy lub ang. Quadriceps Sparing Myopathy). Symptomy choroby pojawiają się w okresie wczesnej dorosłości. Choroba rozpoczyna się osłabieniem mięśni i ostatecznie prowadzi do całkowitej niepełnosprawności. Jest to choroba dziedzicząca się recesywnie autosomalnie co oznacza, iż chory dziedziczył od obojga rodziców nieprawidłowy GNE gen. Prawidłowy GNE gen pomaga w wytwarzaniu cukru (kwasu sialowego) potrzebnego do funkcjonowania mięśni oraz innych czynności organizmu.

Międzynarodowe Stowarzyszenie chorych na Miopatię Nonaki jest oddane wspomaganie chorych, którzy zostali niedawno zdiagnozowani oraz tym, którzy ciągle nie są prawidłowo zdiagnozowani. Stowarzyszenie ma na celu pomoc pacjentom w zorganizowaniu niezbędnych środków, które dadzą im szansę na pełne oraz produktywne życie. Wczesna diagnoza jest niezmiernie istotna jako, że dwa produkty lecznicze przeznaczone do leczenia miopatii Nonaka są w fazie badań klinicznych. By uzyskać więcej informacji na ten temat proszę odwiedzić naszą stronę ([gne-myopathy.org](http://gne-myopathy.org)).

Niektóre wczesne symptomy miopatii Nonaki:

-

- Utrata równowagi i częste upadki
- Osłabienie mięśni kończyn dolnych oraz górnych
- Skurcze kończyn dolnych, osłabienie ścięgna podkolanowego
- Niezdolność do biegania oraz wchodzenia po schodach
- Trudności w staniu na palcach lub obcasach

Proszę skontaktować się ze specjalistą w swoim kraju lub wysłać maila na nasz adres: [gne.myopathy@gmail.com](mailto:gne.myopathy@gmail.com).