



GNE miopatía es conocido por diferentes nombres, tales como la inclusión hereditaria cuerpo miopatía (HIBM), Nonaka miopatía, miopatía distal con bordeados vacuolas (DMRV) cuádriceps Sparing miopatía y otros nombres. La enfermedad se manifiesta en la edad adulta temprana. Empieza con debilidad muscular y, en definitiva hace que la persona totalmente desactivado. Es una enfermedad genética recesiva lo que significa que una persona obtiene una copia defectuosa del gen GNE de cada padre. El gen normal GNE ayuda al cuerpo a hacer un azúcar (ácido siálico) importante para la función muscular y otras actividades.

Nosotros en GNE miopatía Internacional (GMI) estamos dedicados a ayudar a los pacientes con esta enfermedad, aquellos que son diagnosticados recientemente o los que aún están por ser diagnosticados correctamente, y que les apoyen con la búsqueda de los recursos necesarios para hacer su vida productiva y satisfactoria.

Es muy importante para obtener un diagnóstico temprano ya que hay dos medicamentos en juicio por esta enfermedad. Para más detalles, por favor visite nuestro sitio web (gne-myopathy.org).

Algunos de los signos y síntomas tempranos de GNE Miopatía:

- * La caída del pie con los dedos stubbing el suelo.
- * Pérdida de equilibrio y caídas frecuentes.
- * La debilidad en las piernas, los brazos, las manos, las caderas y los hombros.
- * Calambres en las piernas, debilidad en los músculos isquiotibiales.
- * Incapacidad para correr o subir escaleras.
- * Dificultad de pie sobre los dedos del pie o los talones.

No dude en **traducir** esta página a su idioma y compartir con los médicos y cualquier persona con estos síntomas.

Por favor, póngase en contacto con especialistas en su país, o envíenos un correo electrónico a gne.myopathy@gmail.com.

Por favor permita a publicar esto en su clínica / comunidad tablón de anuncios.