



**GNE Miyopati** hastalığı için aynı zamanda farklı isimler de kullanılmaktadır. Bunlardan bazıları Herediter İnklüzyon Cisimcikli Miyopati (HIBM), Nonaka Miyopati, Vakuollü (Boşluklu) Distal Miyopati (DMRV), Kuadriseps Korumalı Miyopati ve diğer isimler. Hastalık kendisini erken yetişkinlik döneminde belli eder. Kaslarda zayıflık ile başlar ve ilerleyerek kişiyi tamamen engelli hale getirir. Resesif genetik bir hastalıktır, yani: kişi ebeveynlerinden aldığı GNE geninin kusurlu bir kopyasını alır. Kusursuz GNE geninin görevi vücudun kas fonksiyonlarını ve diğer aktiviteleri yerine getirebilmesi için gerekli olan şekeri (sialik asit) üretmektir. Biz Uluslararası GNE Miyopati (GNE Myopathy International (GMI)) olarak; bu hastalığı taşıyan, teşhisi yeni konmuş ya da henüz doğru bir teşhis konulamayan bütün hastalara yardım etmek ve hayatlarını verimli bir şekilde sürdürebilmeleri için gereken doğru kaynakları bularak destek vermek için kendimizi adanmış bulunmaktayız. **Bu hastalık için deneme aşamasında olan iki ilaç var olduğundan, erken teşhis bu durumda çok önemlidir.** Detaylı bilgi için lütfen websitemizi ziyaret ediniz ([gne-myopathy.org](http://gne-myopathy.org)).

### **GNE Miyopatinin ilk işaretleri ve belirtileri**

- \*Ayak bileğinin düşmesi ve parmakların yere takılması
- \*Denge kaybı ve sık sık düşme
- \*Bacaklarda, kollarda, ellerde, kalçada ve omuzlarda zayıflık
- \*Bacaklarda kramplar, hemstring kasında zayıflık
- \*Koşmakta veya merdiven çıkmakta zorlanma
- \*Parmak ucunda veya topuk üstünde duramama

Bu sayfayı kendi dilinize **çevirmekten**, doktorlarla veya bu belirtilere sahip kişilerle paylaşmaktan çekinmeyiniz.

Ülkenizdeki uzmanlar ile iletişime geçin veya bize email gönderin:  
[gne.myopathy@gmail.com](mailto:gne.myopathy@gmail.com)

Lütfen bu yazının hastanenizde veya etrafınızdaki duyuru panosuna asılmasına  
olanak sağlayın.