

## Opis choroby \*

### Definicja

GNE myopathy is a rare autosomal recessive distal myopathy characterized by early adult-onset, slowly to moderately progressive distal muscle weakness that preferentially affects the tibialis anterior muscle and that usually spares the quadriceps femoris. Muscle biopsy reveals presence of rimmed vacuoles.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

DMRV

Dziedziczna miopatia ciałek wtrętowych typu 2

HIBM2

IBM2

Miopatia ciałek wtrętowych typu 2

Miopatia dystalna z wakuolami

Miopatia Nonaka

Miopatia oszczędzająca mięsień czworogłowy

Distal myopathy with rimmed vacuoles

Distal myopathy, Nonaka type

HIBM2

Hereditary inclusion body myopathy type 2

IBM2

Inclusion body myopathy type 2

Nonaka myopathy

Quadriceps-sparing myopathy

#### Kod ORPHA

602

#### Kod OMIM

617158

#### Kod ICD10

G71.8

#### Kod ICD11

8C75

---

#### \*Źródło

orphanet

