

### ИНФОРМАЦИЯ ЗА:

#### Наименование на заболяването

Дистални миопатии

#### Определение на заболяването

**Дисталните миопатии** представляват хетерогенна група от заболявания, при които първоначално и предилекционно се засягат дисталните мускули на ръцете и/или краката.

*Класификация.* Класифицирането на дисталните миопатии се основава на клинични, хистологични, имунохистохимични и молекулярно-генетични критерии. Отдиференцирани са над 15 различни форми на дистални миопатии /Табл. 1/

Табл. 1. Класификация на дисталните миопатии, генетични локуси, клинични и хистологични характеристики

Вид на дисталната миопатия	Тип на унаследяване	Ген/Локус	Ранно засягане	Стойности на КФК	Находки от мускулната биопсия
тип Wellander	Автозомно - доминантен	2p13	> 40 г., екстензори на ръцете	Нормални или леко повишени	Миопатни ± вакуоли
Тип Miyoshi	Автозомно -рецесивен	Дисферлин, 2p13	20-50 г., задните дистални мускули на краката	Повишени - от 10 до 50 пъти	Миопатни. Липсват вакуоли
Тибиална мускулна атрофия /финландска/	Автозомно - доминантен	Титин, 2q31	40-50 г., предните дистални мускули на краката	Нормални или леко повишени	Миопатни, вакуоли
GNE миопатия /Тип Nonaka, AP наследствена миопатия с телца на включвания/	Автозомно -рецесивен	GNE, 9p12-p11	20-40 г., предните дистални мускули на краката	Повишени – до 5 пъти над нормата	Миопатни, вакуоли
Тип Gowers-Laying	Автозомно - доминантен	MYH7, 14q11	1.5 – 25 г., предните дистални мускули на краката	Повишени – до 3 пъти над нормата	Леки миопатни, вакуоли
Дистална дистрофия +	Автозомно -	19p13.3	10-50 г., дисталните	Нормални или	Миопатни, вакуоли

rimmed vacuoles	доминантен		мускули на краката	леко повишени	
Наследствена миопатия с телца на включвания	Автозомно - доминантен	?	25-40 г., дистални мускули на краката	Нормални или леко повишени	Миопатни, вакуоли
Окулофарингеална дистална	Автозомно - доминантен	?	40 г., екстраокуларни	3 пъти по-високи	Миопатни, вакуоли
Дистална миопатия с гласова фарингеална слабост	Автозомно - доминантен	5q31	35-57 г., дистални мускулни, гласни връзки	Нормални или повишени до 8 пъти	Миопатни, вакуоли
Миопатия болестта на Paget деменция	Автозомно - доминантен	9p13	20-40 г., проксимални и дистални мускули на краката	Нормални или леко повишени	Миопатни, вакуоли
Миопатия болестта на Paget	Автозомно - доминантен	?	35-42 г., дистални мускули на краката; скапуларни	Нормални или високи	Миопатни
Миопатия с цитоплазматични телца	Автозомно - доминантен	?	40-50 г., ръце	Нормални или леко повишени	Миофибриларни и включвания
Наследствена миопатия с телца на включвания + ранна дихателна недостатъчност	Автозомно - доминантен	6q27	32-75 г., дистални мускули, дихателна мускулатура	Нормални или леко повишени	Миопатни, Еозинофилни включвания, вакуоли
Дистална небулинова миопатия	Автозомно -рецесивен	2q21.2	Дистални мускули, екстензори	Нормални или леко повишени	
Дистална миопатия със запазване на	Автозомно - доминантен	?	0-30 г., дистални мускули на	Нормални или леко	Вариращи по размер влакна, няма вакуоли

предните дистални мускули	н		крака и ръце	повишени	
<b>Миофбриларни миопатии</b>					
Дезмин	Автозомно - доминантен или рецесивен	2q35	20-40 г., краката	Леко повишени	Миопатни, повишен дезмин
αВ-кристалин	Автозомно - доминантен	11q22	Зряла възраст, краката	Леко повишени	Миопатни, повишен дезмин
Миофбриларна + кардиомиопатия	Автозомно - доминантен	10q22.3	20-60 г., дистални мускули	Нормални или леко повишени	Миопатни, миофбриларни
Скапулоперонеална	Автозомно - доминантен	12q13.3	20-58 г., краката	От 1.5 до 10 пъти по-високи	Миопатни, фокални дезминови включвания
Тип Марксбъри-Григ	Автозомно - доминантен	10q22.3 -q23.2	44-73 г.	От нормални до 6 пъти по-високи	Миопатни, дезминови включвания, малки вакуоли

*Етиология.* Дисталните миопатии се причиняват от мутации в различни гени, водещи до липса или излишък на различни мускулни белтъци.

Лечение и проследяване на пациентите с дисталните миопатии

Цел на рехабилитационните мероприятия- да се максимализира функционалният капацитет, да се удължи или поддържа независимо функциониране и подвижност, да се предотврати или подтисне развитието на деформитети и сърдечно-белодробни нарушения и да се осигури достъп за пълно интегриране в обществото с добро качество на живот. Лечението е най-добре да се извършва от екип от лекари, физиотерапевти, работни терапевти, логопеди, социални работници, психолози и други. Лечението е целенасочено и многостранно.

Ортезни средства- шини, колани, корсети, ортопедични обувки

Ортопедични корекции на ходилата

Лечение на соматичните усложнения и при необходимост – интензивна терапия. Навременна диагностика на дихателната слабост и лечение с неинвазивна или инвазивна вентилация. Навременна диагностика на сърдечните усложнения, лечение на кардиомиопатията, поставяне на постоянен пейсмейкър

<b>Четирицифрен код на заболяването по МКБ-10 (ако такъв е наличен)</b>
G71.0
<b>Код на заболяването по Orpha code</b>
ORPHA602/ORPHA329478/ORPHA399086
<b>Епидемиологични данни за заболяването в Република България</b>
В България до този момент са диагностицирани 56 болни с GNE миопатия, 1 пациентка с Тибиална мускулна атрофия, 1 пациент с Миопатия + болестта на Paget и деменция и 1 пациентка с дисална миопатия тип Тип Miyoshi.
<b>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. В. Михайлова, В. Гергелчева, С. Краузе, И. Трайкова, М. Валтер, И. Търнев. Миопатия с телца на включвания, болест на Paget и фронтотемпорална деменция – първи генетично верифициран случай в България. Българска неврология, 2010. 10 /2/; 85-87.</li> <li>2. Chamova T, Guerguelcheva V, Gospodinova M, Krause S, Cirak S, Kaprelyan A, Angelova L, Mihaylova V, Bichev S, Chandler D, Naydenov E, Grudkova M, Djukmedzhiev P, Voit T, Pogoryelova O, Lochmüller H, Goebel HH, Bahlo M, Kalaydjieva L, Tournev I. GNE myopathy in Roma patients homozygous for the p.I618T founder mutation. Neuromuscul Disord. 2015 Jul 13. pii: S0960-8966(15)00662-8. doi: 10.1016/j.nmd.2015.07.004. [Epub ahead of print].</li> </ol>
<b>Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз</b>
Различните дистални миопатии са неравномерно разпространени в различните популации и етноси, така че епидемиологичните данни за доста ограничени. Дисталната миопатия тип Welande е най-честа в Швеция с честота 1/1,000. Болестността на тибиалната мускулна дистрофия във Финландия се оценява на 8/100,000. Дисталната миопатия тип Miyoshi е разпространено основно в Япония и в Либия, където болестността сред либийски евреи е 1/1300. Формата на Gowers-Laying се смята, че е най-честата дистална миопатия, но липсват точни епидемиологични данни. До този момент са описани над 250 пациенти с GNE-миопатия: японци, ирански евреи и бългаски роми.
<b>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Argov Z, Sadeh M, Mazor K, Soffer D, Kahana E, Eisenberg I, Mitrani-Rosenbaum S, Richard I, Beckmann J, Keers S, Bashir R, Bushby K, Rosenmann H. Muscular dystrophy due to dysferlin deficiency in Libyan Jews. Clinical and genetic features. Brain. 2000;123:1229–37</li> <li>2. Chai J, Liu C, Lai P, Yee W. Myosin storage myopathy with a novel slow-skeletal myosin (MYH7) mutation in a Chinese patient. Neuromuscul Disord. 2007;17:838</li> <li>3. Chamova T, Guerguelcheva V, Gospodinova M, Krause S, Cirak S, Kaprelyan A, Angelova L, Mihaylova V, Bichev S, Chandler D, Naydenov E, Grudkova M, Djukmedzhiev P, Voit T, Pogoryelova O, Lochmüller H, Goebel HH, Bahlo M, Kalaydjieva L, Tournev I. GNE myopathy in Roma patients homozygous for the p.I618T founder mutation. Neuromuscul Disord. 2015 Jul 13. pii: S0960-8966(15)00662-8. doi: 10.1016/j.nmd.2015.07.004. [Epub ahead of print].</li> <li>4. Eisenberg I, Avidan N, Potikha T, Hochner H, Chen M, Olender T, Barash M, Shemesh M, Sadeh M, Grabov-Nardini G, Shmilevich I, Friedmann A, Karpati G, Bradley WG, Baumbach L, Lancet D, Asher EB, Beckmann JS, Argov Z, Mitrani-Rosenbaum S. The UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase gene is mutated in recessive hereditary inclusion body myopathy. Nat Genet. 2001;29:83–7</li> </ol>

5. Lamont PJ, Wallefeld W, Hilton-Jones D, Udd B, Argov Z, Barboi AC, Bonneman C, Boycott KM, Bushby K, Connolly AM, Davies N, Beggs AH, Cox GF, Dastgir J, DeChene ET, Gooding R, Jungbluth H, Muelas N, Palmio J, Penttilä S, Schmedding E, Suominen T, Straub V, Staples C, Van den Bergh PY, Vilchez JJ, Wagner KR, Wheeler PG, Wraige E, Laing NG. Novel mutations widen the phenotypic spectrum of slow skeletal/ $\beta$ -cardiac myosin (MYH7) distal myopathy. *Hum Mutat.* 2014;35:868–79.
6. Udd B, Vihola A, Sarparanta J, Richard I, Hackman P, Titinopathies and extension of the M-line mutation phenotype beyond distal myopathy and LGMD2J, *Neurology* 64 (2005) 636–642.

**Оценка на съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето**

Дисталните миопатии отговарят на критериите за рядка болест.

**Критерии за диагностициране на заболяването**

Диагностични критерии:

1. Първоначално се засягат дисталните мускули на крайниците.
2. Първоначално засягане на проксималните мускули, лицевите или външните очни мускули предполага алтернативна диагноза, макар че тези мускулни групи могат да се засегнат по-късно в хода на заболяването.
3. Могат да започнат във всяка една възраст.
4. Прогресията варира значително от много бърза до много бавна.
5. Унаследяват се по автозомно-рецесивен или автозомно-доминантен начин.
6. Повишена КФК.
7. ЕМГ данни за миогенни промени
8. КАТ и МРТ данни за предилекционно засягане на различни мускулни групи
9. Имунохистохимичното изследване установява дефицит на мускулен белтък.
10. Молекулярно-генетичният анализ открива мутации в съответните гени и локуси.

**В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка**

1. Barohn RJ, Miller RG, Griggs RC. Autosomal recessive distal dystrophy. *Neurology.* 1991; 41:1365–1370.
2. Galassi G, Rowland LP, Hays A, et al. High serum levels of creatine kinase: asymptomatic prelude to distal myopathy. *Muscle Nerve.* 1987; 10:346–350.
3. Hackman P, Vihola A, Haravuori H, et al. Tibial muscular dystrophy is a titinopathy caused by mutations in TTN, the gene encoding the giant skeletal-muscle protein titin. *Am J Hum Genet.* 2002; 71:492–500.
4. Linszen WHJP, Notermans NC, Van der Graaf Y, et al. Miyoshi-type distal muscular dystrophy. Clinical spectrum in 24 Dutch patients. *Brain.* 1997; 120:1989–1996.
5. Meola G, Sansone V, Rotondo G, et al. Computerized tomography and magnetic resonance muscle imaging in Miyoshi's myopathy. *Muscle Nerve.* 1996; 19:1476–1480.
6. Partanen J, Laulumaa V, Paljärve, et al. Late onset foot-drop muscular dystrophy with rimmed vacuoles. *J Neurol Sci.* 1994; 125:158–167.
7. Udd B, Kääriäinen H, Somer H. Muscular dystrophy with separate clinical phenotypes in a large family. *Muscle Nerve.* 1991; 14:1050–1058.
8. Udd B, Bushby K, Nonaka I, Griggs R. 104th European Neuromuscular Center (ENMC) International Workshop: distal myopathies, 8–10th March 2002 in Naarden, The Netherlands. *Neuromusc Disord.* 2002; 12:897–904.

<p><b>Алгоритми за диагностициране на заболяването</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Първоначално се засягат дисталните мускули на крайниците.</li> <li>2. Първоначално засягане на проксималните мускули, лицевите или външните очни мускули предполага алтернативна диагноза, макар че тези мускулни групи могат да се засегнат по-късно в хода на заболяването.</li> <li>3. Могат да започнат във всяка една възраст.</li> <li>4. Прогресията варира значително от много бърза до много бавна.</li> <li>5. Унаследяват се по автосомно-рецесивен или автосомно-доминантен начин.</li> <li>6. Повишена КФК.</li> <li>7. ЕМГ данни за миогенни промени</li> <li>8. КАТ и МРТ данни за предилекционно засягане на различни мускулни групи</li> <li>9. Имунохистохимичното изследване установява дефицит на мускулен белтък.</li> <li>10. Молекулярно-генетичният анализ открива мутации в съответните гени и локуси.</li> </ol> <p><b>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dimachkie MM, Barohn RJ. Distal myopathies. <i>Neurol Clin.</i> 2014;32(3):817-42, x. doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.004.</li> <li>2. Pénisson-Besnier I. Distal myopathies. <i>Rev Neurol (Paris).</i> 2013;169(8-9):534-45. doi: 10.1016/j.neurol.2012.09.021</li> <li>3. Udd B, Bushby K, Nonaka I, Griggs R. 104th European Neuromuscular Center (ENMC) International Workshop: distal myopathies, 8–10th March 2002 in Naarden, The Netherlands. <i>Neuromusc Disord.</i> 2002; 12:897–904.</li> <li>4. Udd B. 165th ENMC International Workshop: Distal myopathies 6–8 February 2009 in Naarden, the Netherlands. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2009; 19:429–438.</li> <li>5. Udd B. Distal myopathies. <i>Curr Neurol Neurosci Rep.</i> 2014;14(3):434. doi: 10.1007/s11910-013-0434-4</li> </ol>
<p><b>Алгоритми за лечение на заболяването</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Медикаментозна терапия – лечение на кардиомиопатията. Клинични изпитвания със сиалова киселина при GNE миопатия.</li> <li>2. Физиотерапия и рехабилитация Цел на рехабилитационните мероприятия- да се максимализира функционалният капацитет, да се удължи или поддържа независимо функциониране и подвижност, да се предотврати или подтисне развитието на деформитети и сърдечно-белодробни нарушения и да се осигури достъп за пълно интегриране в обществото с добро качество на живот. Лечението е най-добре да се извършва от екип от лекари, физиотерапевти, работни терапевти, логопеди, социални работници, психолози и други. Лечението е целенасочено и многостранно.</li> <li>3. Ортезни средства- шини, колани, корсети, ортопедични обувки</li> <li>4. Ортопедични корекции на ходилата</li> <li>5. Лечение на соматичните усложнения и при необходимост – интензивна терапия. Навременна диагностика на дихателната слабост и лечение с неинвазивна или инвазивна вентилация.</li> </ol> <p><b>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dimachkie MM, Barohn RJ. Distal myopathies. <i>Neurol Clin.</i> 2014;32(3):817-42, x. doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.004.</li> <li>2. Malicdan MC, Noguchi S, Hayashi YK, Nonaka I, Nishino I. Prophylactic treatment with sialic acid metabolites precludes the development of the myopathic phenotype in the DMRV-hIBM mouse model. <i>Nat Med.</i> Jun; 2009 15(6):690–695.</li> <li>3. Pénisson-Besnier I. Distal myopathies. <i>Rev Neurol (Paris).</i> 2013;169(8-9):534-45. doi:</li> </ol>

<p>10.1016/j.neurol.2012.09.021</p> <p>4. Udd B, Bushby K, Nonaka I, Griggs R. 104th European Neuromuscular Center (ENMC) International Workshop: distal myopathies, 8–10th March 2002 in Naarden, The Netherlands. <i>Neuromusc Disord.</i> 2002; 12:897–904.</p> <p>5. Udd B. 165th ENMC International Workshop: Distal myopathies 6–8 February 2009 in Naarden, the Netherlands. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2009; 19:429–438.</p> <p>6. 5. Udd B. Distal myopathies. <i>Curr Neurol Neurosci Rep.</i> 2014;14(3):434. doi: 10.1007/s11910-013-0434-4</p>
<p><b>Алгоритми за проследяване на заболяването</b></p>
<p>Препоръчва се ежегодно проследяване на:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Кардиологичния статус на болните чрез: ЕКГ, холтер ЕКГ, ЕхоКГ, ангиография, МРТ на сърце и оценка необходимостта от поставяне на пейсмейкър, лечение с антиаритмични медикаменти и антикоагуланти, сърдечна трансплантация</li> <li>• Вентилаторните показатели</li> <li>• Биохимични изследвания</li> <li>• Проследяване на състоянието за оценка на необходимостта от операция за контрактурите</li> </ul>
<p><b>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</b></p>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dimachkie MM, Barohn RJ. Distal myopathies. <i>Neurol Clin.</i> 2014;32(3):817-42, x. doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.004.</li> <li>2. Pénisson-Besnier I. Distal myopathies. <i>Rev Neurol (Paris).</i> 2013;169(8-9):534-45. doi: 10.1016/j.neurol.2012.09.021</li> <li>3. Udd B, Bushby K, Nonaka I, Griggs R. 104th European Neuromuscular Center (ENMC) International Workshop: distal myopathies, 8–10th March 2002 in Naarden, The Netherlands. <i>Neuromusc Disord.</i> 2002; 12:897–904.</li> <li>4. Udd B. 165th ENMC International Workshop: Distal myopathies 6–8 February 2009 in Naarden, the Netherlands. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2009; 19:429–438.</li> <li>5. Udd B. Distal myopathies. <i>Curr Neurol Neurosci Rep.</i> 2014;14(3):434. doi: 10.1007/s11910-013-0434-4</li> </ol>
<p><b>Алгоритми за рехабилитация на заболяването</b></p>
<p>Цел на рехабилитационните мероприятия- да се максимализира функционалният капацитет, да се удължи или поддържа независимо функциониране и подвижност, да се предотврати или подтисне развитието на деформитети и сърдечно-белодробни нарушения и да се осигури достъп за пълно интегриране в обществото с добро качество на живот. Лечението е най-добре да се извършва от екип от лекари, физиотерапевти, работни терапевти, логопеди, социални работници, психолози и други. Лечението е целенасочено и многостранно.</p> <p>Препоръчват се аеробни и силови упражнения. Поради мускулното засягане съществува риск от засилване на увреждането на мускулите и миоглобинурия при супрамаксимални интензивни упражнения.</p>
<p><b>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</b></p>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dimachkie MM, Barohn RJ. Distal myopathies. <i>Neurol Clin.</i> 2014;32(3):817-42, x. doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.004.</li> <li>2. Udd B, Bushby K, Nonaka I, Griggs R. 104th European Neuromuscular Center (ENMC) International Workshop: distal myopathies, 8–10th March 2002 in Naarden, The Netherlands. <i>Neuromusc Disord.</i> 2002; 12:897–904.</li> <li>3. Udd B. 165th ENMC International Workshop: Distal myopathies 6–8 February 2009 in Naarden, the Netherlands. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2009; 19:429–438.</li> </ol>

<b>Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)</b>
На засегнатите болни с дистални миопатии се осигурява генетично консултиране, разясняващо начина на предаване на заболяването и риска за предаване в следващите поколения. Суспектните родственици преминават клиничен преглед и при съмнение, че са засегнати се насочват за последващо генетично изследване. На родителите на болните деца се разясняват възможностите за пренатална диагностика за профилактика на заболяването.
<b>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dimachkie MM, Barohn RJ. Distal myopathies. <i>Neurol Clin.</i> 2014;32(3):817-42, x. doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.004.</li> <li>2. Udd B, Bushby K, Nonaka I, Griggs R. 104th European Neuromuscular Center (ENMC) International Workshop: distal myopathies, 8–10th March 2002 in Naarden, The Netherlands. <i>Neuromusc Disord.</i> 2002; 12:897–904.</li> <li>3. Udd B. 165th ENMC International Workshop: Distal myopathies 6–8 February 2009 in Naarden, the Netherlands. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2009; 19:429–438.</li> </ol>
<b>Предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба</b>
В България диагностиката и проследяването на билните с дистални миопатии се осъществява по клинична пътека. Генетичната диагностика на някои от формите е възможна благодарение на научни проекти и международно сътрудничество.
<b>Описание на опита с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване (ако има такъв)</b>
<p>В България до този момент са диагностицирани 56 болни с GNE миопатия, 1 пациентка с Тибиална мускулна атрофия, 1 пациент с Миопатия + болестта на Paget и деменция и 1 пациентка с дисална миопатия тип Тип Miyoshi.</p> <p>Ежегодно пациентите с прогресивни мускулни дистрофии се хоспитализират в Клиниката по нервни болести, УМБАЛ „Александровска” за контролни изследвания и оценка на необходимостта от симптоматично лечение.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Оценка на мускулното засягане: Medical Research Council (MRC) скала за мануално мускулно тестване се използва най-широко. Тестът за 6 минутно ходене (6-minute walk test) и тестът за 10-метрово ходене (10 meter walk test) се използват широко през последните години.</li> <li>• ПКК, биохимични изследвания</li> <li>• Електрокардиографиите (ЕКГ), холтер ЕКГ и Ехокардиографиите (ЕхоКГ) са важен елемент от проследяването на пациенти с дистрофинопатии с възможност за последваща симптоматична терапия.</li> <li>• Функционално изследване на дишането. При пациентите се изследват Форсиран Витален Капацитет (ФВК) и Форсиран Експираторен Обем (ФЕО1).</li> </ul> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. В. Михайлова, В. Гергелчева, С. Краузе, И. Трайкова, М. Валтер, И. Търнев. Миопатия с телца на включвания, болест на Paget и фронтотемпорална деменция – първи генетично верифициран случай в България. <i>Българска неврология</i>, 2010. 10 /2/; 85-87.</li> <li>2. Chamova T, Guerguelcheva V, Gospodinova M, Krause S, Cirak S, Kaprelyan A, Angelova L, Mihaylova V, Bichev S, Chandler D, Naydenov E, Grudkova M, Djukmedzhiev P, Voit T, Pogoryelova O, Lochmüller H, Goebel HH, Bahlo M, Kalaydjieva L, Tournev I. GNE myopathy in Roma patients homozygous for the p.I618T founder mutation. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2015 Jul 13. pii: S0960-8966(15)00662-8. doi: 10.1016/j.nmd.2015.07.004. [Epub ahead of print].</li> </ol>