

MYOPATIE NEMALINE

Bienvenue au site web de myopathie nemaline (MN), la plus vieille et la ressource la plus compréhensive dans le net. On espère que vous allez trouver d'appui ici soit que vous êtes parent d'un enfant avec une nouvelle diagnose ou une adulte qui vive avec MN depuis beaucoup d'années. Nous sommes encore un petit (mais on grandit rapidement) groupe de familles et des gens affecté par le MN qui ont appris à appuyer et à élever au travers de le corridor MN. Entre nous, ont à une richesse d'expérience et connaissance de MN dans toutes leurs degrés, ont sommes en relation tous près avec tous les meilleurs chercheurs medicales dans le monde au sujet de MN et on aurait utiliser une multitude des thérapies et approches en traiter cette maladie. On fera notre mieux a répondre vos questions ainsi que d'apprendre de vos expériences en essayant de construire une portrait comprehensive de myopathie nemaline ensemble.

Si vous êtes un parent d'un enfant qui a était récemment donné la diagnose de MN, vous avez peut être etait donner très peut d'encouragement pour leur vie avec MN. Beaucoup de parents ici ont eu des docteurs qui on amortis nos enfants. Ils nous ont dit d'avoir en place des ordres de ne pas resuscité ou fermer les ventilateurs et néanmoins, aujourd'hui, ces mêmes "sans espoir" commence l'école, lutte avec leurs frères et soeurs, et ont de plus en plus d'anniversaires. C'est de l'avantage que beaucoup de nous ont refuser d'écouter quand ils nous on dit que nos enfants ne marcherais ni parlerais jamais et que c'était pas nécessaire d'avoir de thérapies en place a cause que cela n'aideriez pas un enfant avec MN. La verité simple c'est que la plupart des docteurs sont pas intime avec la myopathie nemaline. MN is très rare et il y en à un variation très énorme entre person à l'autre. Toute simplement, c'est juste pas possible de prédire le future. On a appris a prendre ce qu'ils on dit avec un grain de sel, commes vous allez l'apprendre aussi.

C'est pas a dire que c'est un voyage facile. MN, le type le plus sévère, est très serieux et complexe; il y a beaucoup à apprendre. Comme un parent nouveau, c'est très accablant et effrayant d'avoir autant d'équipement et stressant d'élever un enfant "fragile" avec beaucoup de besoins. On a tous était perdu et seule pendant ces temps et s'affliger ainsi que la tristesse fait parti de le processus. Mais, il y a beaucoup de récompense aussi, et comme parents, on réalise aussi quel sort de cadeau incroyable, sont ces enfants. Les enfants avec MN sont très, très intelligentes; ils sont sociable et aimable et ajoute de grande valeur a n'importe quel famille. Au debut on voit tous les differences, mais en temps la réalisation qu'il y on a beaucoup pareil avec les autres enfants est la. Oui, le voyage peut être très difficile, mais ça peut être excitant, joyeuse, profond et très satisfaisant. Bienvenue au monde de parantage des enfants avec des besoins spéciales.

Vous allez voir qu'il y a beaucoup à apprendre; les thérapies, équipement, information medicale, et biologie humaine. Essayez de ne pas être très accablé, une marche à la fois, vous acquérez la connaissance de la terminologie et les concepts. On vient d'apprendre que les vraies experts au sujet de MN sont NOUS. Dans ce groupe, ont à beaucoup plus d'expérience et savoir faire que les mieux docteurs dans ce champ, et, nos enfants sont la preuve que les docteurs ne savent pas tous qu'il y a de savoir.

Si vous êtes un adolescent ou adulte avec MN vous allez aussi trouvez beaucoup d'appui ici. Quel'ques un de nos membres vive avec MN depuis 50 ans! Encore une fois, on espère qu'on sera capable de répondre a vos questions et aimerez ajouter votre expérience au notre connaissance de MN. Nos membres adultes sont la plus grande ressource d'appui pour les nouveau parents. Ils offrent la bénéfice d'années d'expérience ainsi que de la

MYOPATIE NEMALINE

rassurance que les nouveau parents ont besoin d'avoir quand ils sont désespéré. Ont a des gens avec MN ici qui ont des degrés de sévérité variés; il y en à des gens qui utilise des ventilateurs, des gens en chaises roulantes et meme gens qui commence a avoir leurs propres familles. A n'importe quel étape de vie vous vous trouverez, on espere que vous aller trouver des amis et de l'entendement ici.

Pour parler avec les parents d'enfants avec MN et les adultes et adolescents, joindre à notre groupe. On à des membres autour du monde de l'age de 65 jours jusqu'a 65 années. Autrement, les chainons en bas doivent aider à éclairer les anxiétés autour de la myopathie nemaline.

Bien à vous,

David McDougall (Fondateur et propriétaire du site, avec MN 38 années)

De la part de la communauté MN électronique.

Ces pages sont pour ceux qui cherche de l'information sur la maladie Myopathie Nemaline. Si vous avez MN, ou est un parent, gardienne, professionnelle ou est ami de quelqu'un avec ça, il y a des autres personnes qui aimerez parler avec vous. Depuis janvier 1999, j'ai fait contact avec des personnes de les Etats Unis, le Canada, l'Australie, la Suède, la Finlande, la Norvège, la France, l'Italie, l'Espagne, L'Allemagne, la Hollande, le Danemark, l'Irlande, l'Angleterre, l'Israel, le Bahrain, l'Arabe Saudi, et l'Afrique du Sud. Il y a, a peut près de 180 personnes avec MN et autant de 5 professionnelles .

Création du site web

Mon nom est David McDougall et j'habite en Ecosse, près d'Edinburgh. Je suis né en 1964 et a l'age de 3 ans, j'ai eu la diagnostic de MN. Avant de 1991, je ne savez rien de MN autre que mes expériences personnelles. Mes docteurs n'ont pas pu me dire beaucoup sur cette maladie génétique rare, comme la plupart d'eux on jamais entendu de ça. Depuis les dernières années je suis devenu très frustré de ne rien savoir au sujet de ma maladie autre que comment ça ma affecté dan ma vie quotidien. Cependant, j'ai commencé cette site web pour trouver des autres gens autour du monde qui, comme moi, ont des docteurs qui n'ont pas de la connaissance de Myopathie Nemaline. Il y en a un peut de détails sur l'internet, mais virtuellement toute est écrit en langue scientifique. J'espère que ces pages développera en un site web pour n'importe ce qui cherche d'information sur la Myopathie Némaline. Ce site est régulièrement mis a date quand de plus en plus les gens font du contact et quand on trouve des nouvelles détails.

David McDougall

MYOPATIE NEMALINE

Qu'est ce que c'est MN?

MN est une maladie neuromusculaire génétique qui a premièrement était décrit en 1963. C'est très rare. En 1997, une étude Finlandaise a donné une incidence estimée de MN a juste 1:50,000. Cette estimée est basé sur une petite pourcentage de population et n'est pas applicable a le monde entier. La severité de cette maladie varie beaucoup. La recherche suggère qu'il y a cinq sous-groupes

- 1) Forme sévère des nouveau-nés
- 2) Forme typique
- 3) Forme congénitale
- 4) Forme adulte
- 5) Forme enfance ou juvénile

La définition histologique est la présence des fibres semblable au fil ou des corps de baguettes dans les fibres des muscles.

Liste Causer MN

Vous pourriez facilement vous inscrire a la liste causer qui a été établis en juillet 1999 pour communiquer avec n'importe qui dans cette liste. Posez des questions et partager dans les réponses. Il y en a 70+ personnes souscrit a cette liste. Les professionnelles et les parents ont partager d'information de valeur sur la développement des enfants qui apprend a vivre avec cette maladie qui est parfois très difficile.

Pour joindre au groupes, simplement envoyer un e-mail vide a: [I wish to subscribe](#)

Pour envoyer un message, envoyer un e-mail a: Nemaline@yahoogroups.com

Pour quitter le groupe: [I wish to leave the group](#)

De nouvelles catégories de NM

Dans un atelier récemment, une quatrième catégorie de myopathie nemaline intermédiaire a été défini, celui entre le grave et le congénital bénigne (que nous appelons la forme typique, en raison que nous connaissons les personnes affectées par cette forme et qu'on ne les considèrent pas comme "bénigne" ou "douce"), et une cinquième ou le début est d'enfance ou juvénile. Docteur Carina Wallgren-Pettersson

La Collaboration

La collaboration internationale est cruciale pour la recherche dans les maladie rares, mais globaux, tels que la myopathie nemaline. Nous collaborons avec des groupes de recherche en l'Australie, la Belgique, le Canada, la France, l'Allemagne, l'Italie, Hollandes, l'Espagne, le R-U, et les Etats-Unis. Le consortium international de l'ENMC sur la Myopathie Nemaline a été formé en février 1996 pour encourager la recherche dans la myopathie nemaline et pour éclairer sa clinique et hétérogénéité génétique. Le consortium a 26 membres de 11 pays. Docteur Carina Wallgren-Pettersson

MYOPATIE NEMALINE

Les Faits Divers

Les faits suivants sont toutes des choses que j'ai lu dans plusieurs journaux scientifiques et dans des articles publiés sur l'enchaînement. En octobre 1989, il y avait seulement 13 patients connus en Finlande, qui a une population de 5 millions, ayant la CMN. La seule figure officielle est une évaluation de 1: 50.000 personnes ayant le MN. Dans un rapport, trois des enfants avec le MN ont été notés pour éprouver l'hyperthermie maligne persuadés par l'anesthésie pour la chirurgie. La diminution de fréquence cardiaque et l'augmentation de la température de corps se sont produites. Les anesthésistes devraient être au courant d'un diagnostic de nemaline.

Aide et conseil

Liens De Ressource

Les sites web suivants ont de l'information qui vaut la peine de lire si vous êtes nouveau au myopathie nemaline. La plupart du temps, ils sont écrits par des professionnels qui utilisent la terminologie médicale qui parfois peuvent être difficile à comprendre. Cependant l'information peut aider à répondre à des questions que vous avez, ou à produire des neufs pour demander à votre docteur. Je suis toujours intéressé d'entendre parler d'autres sites web pour ajouter. Si vous en trouvez un qui peuvent être d'intérêt à nous, envoyez le à moi.

Groupe de causerie de NM

Vous pouvez vous inscrire facilement à la liste d'expédition. Créé le 13 juillet 1999 comme moyen de parler par correspondance avec n'importe qui ensemble. Posez des questions et partagez dans les réponses. Jusqu'ici il y a 70+ personnes inscrits au groupe. Les professionnels et les parents ont partagé de l'information de valeur pour le développement des enfants qui apprennent à vivre avec cette maladie provoquant et souvent difficile.

Joindre le groupe :

Envoyez un email à nemaline-subscribe@yahoogroups.com ou à Nemaline@yahoogroups.com

Quitter le groupe :

Envoyez un email à nemaline-unsubscribe@yahoogroups.com

Le groupe de causerie de Tracheostomy

Un autre groupe utile de causerie.

Joindre le groupe :

Envoyez un email à Tracheostomy_infants@egroups.com

MYOPATIE NEMALINE

Soins

[Social Security Administration Social Security Administration](#) Benefits for children with disabilities in USA.

<http://www.ssa.gov/disability.html> Se renseigner sur les avantages sociaux pour les enfants handicapés aux Etats-Unis.

<http://www.ssa.gov/disability/> Social Security Disability Programs

<http://www.ssa.gov/disability.html> Comment faire une demande pour les avantages sociaux pour les personnes handicapées

<http://www.ssa.gov/disability/> Programmes d'avantages sociaux pour les personnes handicapées

[Ventilation](#): Making breathing easier.

[Ventilation](#): Rendre plus facile la respiration.

You can now view www.DoctorBach.com in Spanish, German, French, Italian, Portuguese and English, of course.

[Dehydration](#): Warnings of dehydrating.

[Dehydration](#): Avertissements de la déshydratation.

[The Berries Website](#): Use of CPAP and BiPAP in Acute Respiratory Failure.

[The Berries Website](#): L'utilisation du CPAP et le BiPAP dans l'échec respiratoire aigu.

[MDA USA article](#): Oxygen levels

[MDA USA article](#): Niveaux de l'oxygène

rsvprotection.com La virus Syncytial Respiratoire (VSR) est la cause principale des infections dans les régions respiratoire inférieures des jeunes enfants.

[Airline Access](#) Un article intéressant concernant les voyages sur lignes aériennes pour les gens handicapés.

<http://www.vulqaris-medical.com/textm/myopathi.html>

<http://www.institut-de-myologie.org/actua/dwlds/1mar99.doc>

<http://www.afm-france.org/>

MYOPATIE NEMALINE

La scoliose

Centre de recherche internationale de scoliose

www.bostonbrace.com/ (english)

Site web de fabricants pour le croisillon de Boston

www.srs.org/ (en francais)

Société De Recherches De Scoliose

www.scoliosis-world.com/ (english)

Beaucoup de chainons utiles

La myopathie nemaline congénital: recommandations pour le soin des patients:

Carina Wallgren-Pettersson, DM., PhD. D., Conseiller dans la génétique médicale, co-fonctionnaire du Consortium Internationale de la Myopathie Nemaline Européen.

Sommaire clinique:

La myopathie nemaline congénital est caractérisé par la faiblesse généralisée de muscle a la naissance ou petite enfance. Le diagnostic est confirmé par une biopsie de muscle. Il indique la présence des corps de fils (grec NEMA = fils) dans le tissu de muscle, et souvent la prédominance des fibres lentes de muscle (de type 1). Les muscles respiratoires sont souvent particulièrement faibles, qui peut restreindre la capacité respiratoire. La contractilité cardiaque est normale, et la participation du muscle cardiaque est très rare. Il n'y a également aucune évidence de participation des muscles lisse.

Aucune anomalie du système nerveux centrale n'a été documentée. Le pronostic dépend en grande partie dans l'entretien de la puissance de muscle et de la capacité respiratoire, et de la prévention de la scoliose ainsi que d'autres contractures nuisibles. Tous les deux, forme autosomale dominante et forme autosomale récessive de myopathie nemaline existent, et les deux peuvent être indistinguibles pour les raisons cliniques dans le patient individuel. Ainsi, une consultation avec un spécialiste dans la génétique médicale est recommandée.

Suivi:

La capacité respiratoire exige la surveillance, et l'attention doit être prêtée aux signes possibles de l'hypoxie nocturnale. Si la capacité vital diminue substantiellement, les études annuelles d'apnea de sommeil sont nécessaires surtout pendant les heures très tôt du matin qui comprenant la détermination artérielle de l'oxygène. Le suivi cardiaque est indiqué en raison du risque cor pulmonale. Les difficultés en avalant sont commun et peut exiger l'intervention pour empêcher l'aspiration. Si la scoliose se développe, c'est préférable de se faire opérer le plus tôt que possible parce que l'utilisation d'un croisillon peut diminuer la capacité respiratoire. Pour éviter des interventions chirurgicaux exigeant l'immobilisation, les contractures doivent être traitées conservativement mais assez activement comme possible. C'est claire que l'immobilisation complète

MYOPATIE NEMALINE

d'un membre pour n'importe quelle durée mène à l'atrophie irréversible du muscle dans ce membre. Si l'intervention chirurgicale est nécessaire pour n'importe quelle raison, la mobilisation postopératoire rapide est importante. Évidemment, le tabagisme met en danger la capacité respiratoire encore plus et doit être fortement découragé.

La Physiothérapie:

Tous les patients avec la myopathie nemaline tire de la bénéfice de la physiothérapie, si donnée par un physiothérapeute au courant du traitement des maladies neuromusculaire. Ca doit inclure l'entretien de la force de muscle et de la mobilité, la prévention de la scoliose et de la douleur dorsale, et l'entretien de la capacité respiratoire, de la mobilité et de l'indépendance dans les activités de la vie quotidienne. La physiothérapie devrait être maintenue pendant toutes les périodes de traitement d'hôpital, et utilisé pour empêcher les effets néfastes de n'importe quelle immobilisation. Les exercices cardiorespiratoires recommandés sont pour la formation de résistance, par exemple: la natation, et d'exercices réguliers de respiration à l'aide d'un ventilateur mécanique.

L'Anesthésie:

Aucune complication anesthésique n'a été rapportée. Néanmoins, il est mieux d'éviter l'utilisation des décontractants de muscles, et des benzodiazepines devraient être employés avec prudence en raison de l'effet nuisible potentielle de la respiration et de la puissance de muscle. Métier: Le patient devrait être encouragé à choisir un métier qui na pas des contraintes physique, gros risque d'infection, et a l'exposition à la fumée de tabac et à d'autres agents toxiques. Grossesse: Beaucoup de patients enceintes ont eu leurs bébés sans problèmes. Néanmoins, les grossesses des femmes affectées devraient être suivies soigneusement par un neurologue et par un obstétricien qui s'occupe du patient. Une considération spéciale doivent être donné à la capacité respiratoire du patient, a la faiblesse de muscle et a toutes les contractures qui peut potentiellement compliquez la livraison. Bien que la participation du muscle lisse n'a pas été rapportée, le processus de l'accouchement doit être planifié soigneusement et contrôlé individuellement.

Avis de non responsabilité

Ce site web est ici pour vous donner un point de commencement pour ceux qui cherches de l'information sur la Myopathie Nemaline et pour faire contact avec d'autres familles dont leur vie a était toucher par cette maladie. Les détails fournis et les chainons a ce site sont pour le but d'information seulement. Toute l'information est donnais en bon foi et avec l'entendement que je n'offre pas des services medicales ni professionnelles, de n'importe qu'elle sort. C'est recommandé de ne pas utiliser cette information sans la consultation de votre docteur. Il n'y a pas des garanties, et a nul part y a t'il quel'que chose qui implique ou exprime ses sentiments. Je n'accepte pas liabilité pour la perte ou dommage en résultant de l'utilisation de n'importe quoi que sa soit qui concerne d'information contenu dans ce site, ni pour des erreurs ou d'ommisions. Fondamentalement, vous utiliser ce site a votre risque! Naviguer dans ce site web peut sérieusement augmenter votre connaissance de MN. ;-)) David