

投稿者
k.k 母親(42歳)
患者(年齢)、疾患名
長女(7歳)、先天性ミオパチー(セントラルコア病)、脊椎側湾症、両股関節脱臼
住んでいるところ
北海道旭川市
かかりつけ医
旭川医科大学病院(3ヶ月に1回) 旭川肢体不自由児総合療育センター(整形、小児3ヶ月に1回、PT月1回) 旭川リハビリテーション病院(整形月1回、PT週1回)
薬や手術等
1歳時、旭川医科大学病院にて筋生検 排便困難にて現在ピアールシロップ10mlx2(朝夕)内服
出生時-乳幼児期
41週2854gにて出産。多呼吸にて保育器収容(酸素療法1日)。退院後も体重増え悪く、大学病院通院となる。首のすわり、おすわり遅く、うつ伏せにて頭上がらず、発育の遅れか様子見ていたが、1歳時筋生検にて診断がつく。医療型児童発達支援センターに母子通園し、療育を受けながら市の保育園も(特別支援学級)併用する。 歩行、立位はできず、車椅子使用。室内はいざり、四つ這いにて移動。幼児期より側湾症にてコルセット着用。股関節脱臼については、Drより現在は痛みも無く、手術はしないほうがよいとの説明あり。(術後の運動制限による筋力低下と、再発の可能性も高いことから。)しかし、親としては筋力が弱くても、股関節が入っていれば、もう少し歩ける可能性があるのではという思いもある。
小学校-中学校
地域の小学校に入学(特別支援学級)。車椅子使用。放課後は児童デイサービスと、児童会併用。ほとんどは普通学級で過ごし、体育の出来ない授業は、別に訓練や勉強を行ったりしている。今季初めてのスキー授業は、シットスキーに乗り、受ける事が出来ました。見学や別授業ではなく、何とか参加させたく、又本人も意欲があったので、無理はしない範囲で学校の協力もあり実現しました。
高校
大学
その他
洋服はキツイものは、着脱が難しく、ズボンのゴムを入れ替えたり、ゆとりのあるシャツにしてなるべくトイレも自立できるようにしているが、女の子なので、これはイヤあれもイヤと言うので洋服を選ぶのに苦戦しています。
現在困っている事(病気の心配・不安・苦労など)
学校の設備面(身障者トイレは1Fのみ。エレベーターはない。)現在、低学年にて1Fに教室があるが、今後上になるとトイレがない。昇降機は4月に設置の予定
検査
筋生検、CT、血液検査、レントゲン
本人への告知
セントラルコア病という筋肉の病気で、他の人より力が弱い。そのため歩く事が出来ず、立ったり歩く訓練をしている。筋肉が少ないので体も冷えやすい。また疲れやすいので、疲れたら無理せず伝えるように説明している。本人も理解しており、友達にどうして歩けないのか質問よくされているが、ちゃんと説明出来ている。

夢（希望）
自らの力で立って、歩かせてあげたい。治療可能になってほしい。良き友と出会い楽しい学生生活を送ってほしい。将来は結婚してほしい。
治療研究について（興味がある、参加したい等）
興味がある。（参加についてはまだ本人が小さいこともあり安全面での不安がある。）
遺伝子検査について（興味がある、参加したい等）
1歳の時に大学病院で採血し、東京に送っているとのことだが、まだ結果がきていないそうです。
指定難病申請について（申請済み等）
小児慢性特定疾病 申請済み
障害者手帳について（申請中等）
1種1級（上肢2級、下肢2級）
介護保険、ヘルパー等の利用について
児童デイサービス 週1回利用
当会への要望があれば（ご自由にかいてください。）
入会はまだしてないのですが、したいと思ってます。今までに同じ病気の人に会ったことがありません。親の私も本人も同じ病気の方とお話する機会がほしいです。