

投稿者
患者お母さん
患者（年齢）、疾患名
S. M（4歳）、先天性ミオパチー
住んでいるところ
埼玉県入間郡
かかりつけ医
埼玉医科大学病院 国立精神神経センター病院
薬や手術等
なし
出生時-乳幼児期
37週3日 2656g、45、2cm にて出産。 産声弱く、チアノーゼ、筋力低下あり 翌日NICUへ。 酸素、経管栄養にて対応。  28日後、経管栄養にて退院。 一歳七ヶ月には肺炎、RSウイルス、胃腸炎の感染により3週間程入院。  歩行は3才頃より出来る。  転倒多く、脛の上を7針縫う怪我や 前歯の脱臼など、怪我が多く見られる。  現在は町立の保育園に通っており、三輪車が少し漕げるようになった！と喜んでいます。
小学校-中学校
町立保育園 年少 4月より年中
高校
大学
その他
車イスは使用しておらず、姉のバギーのお下がりを使用。 現在困っている事（病気の心配・不安・苦労など） 膝が伸びず、歩くとき跳ねて歩く。 腰も安定していないので、歩くときにおしりが揺れる。
検査
遺伝子検査にて、異常あり
本人への告知
夢（希望）
今のところは歩行確立出来ているので、 転倒しないように安定して歩行が出来たらいいなと思います。 治療研究について（興味が有る、参加したい等） 将来的に+になる事なら是非参加したいです。

遺伝子検査について（興味がある、参加したい等）
特になし
指定難病申請について（申請済み等）
なし
障害者手帳について（申請中等）
1級1種
介護保険、ヘルパー等の利用について
なし
当会への要望があれば（ご自由にかいてください。）
多くのかたと情報交換できる場があると嬉しいです。