

投稿者
患者お母さん
患者（年齢）、疾患名
I. S（9歳）、先天性ミオパチー（ミオチューブラーミオパチー）
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 埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷 38（リハビリ、小児科） 国立精神神経医療研究センター病院（年数回、定期検査）
薬や手術等
今月末、鼠径ヘルニア手術予定
出生時-乳幼児期
36週5日、2774gにて出産。産声なし、チアノーゼ、自発呼吸なし、呼吸困難。 処置にて回復、新生児室の保育器に酸素100%にて対応していただいたが、自発呼吸せず、呼吸が止まってしまうためNICUへ。哺乳力もなく、飲み込みもうまくできないので鼻チューブ。注入ミルクも消化出来ず注入機械使用。痰の処理も出来ず、サクション使用。3か月後、鼻チューブ、注入機械、吸引必須で退院。 身体がぐにゃぐにゃと柔らかく、力が入らない。泣き声が小さく聞こえない。首が座らない、はいはい、おすわり、内斜視がひどく、目玉が常に寄り目状態。 保育園では補助員の先生についていただくも、よく転倒し前歯の損傷、顎の骨骨折など。転んでも手が出ない。反射が悪い。
小学校-中学校
近くの普通学校に行かせたくて、普通学校選択も校長より「支援学校へ」と勧められる。も普通学校入学 車イスを作り、校内、校外すべてにおいて車イス使用。 体育は常に見学。（何かあったら困ると言う校長先生からの申し入れ） 転んだり、座り込んでしまうと立ち上がれない。 顎が小さいため歯が生えてこず、歯科矯正中。 引っ越しをし現在も普通学校へ。 こちらでは、体育も運動会も出来る限りの事をやりましょう。と参加。 （親的にはとっても嬉しい事でした）それから階段も手すりを使えばなんとか登れるようになる。
高校
大学
その他
現在困っている事（病気の心配・不安・苦労など）
年頃になってきて、他のみんなと自分がちがう。という現実にあたり 「普通の女の子に生まれたかったな」と1度だけ言われたことがあります。 申し訳なさでいっぱいでした。最近では頭痛や吐き気を訴えるので、酸素が吸えてないので？と検査をしてみたものの、あまり関係ない。という結果で原因不明であります。これからどう成長していくのか、どこまで生活を支えてあげられるのか不安です。
検査
筋肉のMRI、CT、NHS、血液検査、遺伝子検査、側弯、VF

本人への告知
夢（希望）
筋肉の再生医療が現実化すること。 根治薬
なにより、彼女が幸せに暮らせること。
治療研究について（興味がある、参加したい等）
是非参加したいです。ミオパチーで苦しむお子さんが減りますように…
遺伝子検査について（興味がある、参加したい等）
検査済み
指定難病申請について（申請済み等）
申請していません。
障害者手帳について（申請中等）
四肢機能障害
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。）
情報交換出来る場が欲しいです。