

投稿者
新米パパ（患者本人）
患者（年齢）、疾患名
先天性ミオパチー（ネマリンミオパチー 成人発症型） 31 歳
住んでいるところ
東京都
かかりつけ医
虎ノ門病院（月一回） リハビリ病院（週一回） 在宅訪問医（月二回）
薬や手術等
無し
出生時-乳幼児期
問題なし
小学校-中学校
問題なし。風邪をこじらせマイコプラズマ肺炎になった。
高校
問題なし
大学
問題なし
その他
22 歳で就職、26 歳で病気を発症。単クローン性ガンマグロブリン血症に伴う成人発症型ネマリンミオパチーと診断される。30 歳で車椅子になり、在宅勤務にて就業中。2015 年 10 月に第一子が産まれる。30 歳より車椅子を使用。
現在困っている事（病気の心配・不安・苦労など）
検査
CT、MRI、血液検査、肺機能検査、心機能検査、呼吸機能検査、血ガス検査、筋生検、筋電図、嚥下障害の検査。骨髄生検、PET-CT、骨シンチ。
本人への告知
患者本人
夢（希望）
完全回復し家族みんなで富士山に登りたい。普通の事を普通にしたい。息子に色々教えてあげたい。
治療研究について（興味がある、参加したい等）
興味がある。
遺伝子検査について（興味がある、参加したい等）
遺伝子に問題ないが興味がある。
指定難病申請について（申請済み等）
認定済み
障害者手帳について（申請中等）
取得済み
介護保険、ヘルパー等の利用について
入浴ヘルパーを利用中（週 7 日） たまに移動支援を利用
患者さんへ伝えたい事

病気になっても投げやりにならず、病気を認め工夫すればより良い生活が送れると思うので常に考えて行動するといいと思います。

当会への要望があれば（ご自由にかいてください。）

正式な患者把握を行ってほしい。

日本のみならず世界の治療情報を入手し情報発信してほしい。

日本ミオパチー協会を設立してほしい。

上記に伴いミオパチーシンポジウムを開催してほしい。

（病気の理解や予後、iPS の進捗状況などを催してほしい）