

投稿者
患者本人
患者（年齢）、疾患名
前田 真規（45歳）、先天性ネマリンミオパチー
住んでいるところ
愛知県
かかりつけ医
江南厚生病院。（在宅呼吸器管理で月1回呼吸器内科に通院、3か月に1回レティナの交換で耳鼻咽喉科に通院） 愛知県心身障害者コロニー中央病院。（先天性ミオパチーと確定診断された病院で、主治医が定年退職されたため現在は通院していない。その後、熊谷医師が半年に一度往診してくれている。） ふくもとクリニック。（風邪ひいた時などに利用している）
薬や手術等
中1の時に両足のアキレス腱延長手術。（愛知県コロニー） 23歳の時に側湾症矯正手術。（愛知県コロニー） 24歳の時に呼吸不全から意識不明になり気管切開。（愛知県コロニー） 28歳の時に家で転んで右大腿骨骨折し、手術。（愛知県コロニー）その後車いすに。
出生時-乳幼児期
出生時、股関節脱臼していた。 首の座り、座位、立ち上がり等、健常児より遅かった。
小学校-中学校
保育園から小学6年生の時まで、踵が浮いてて爪先立ちだった。高学年の時には、バレリーナ並みに爪先立ちに。その為、通学時は毎日のように転んで生傷が絶えなかった。 中1の時に両足アキレス腱延長手術をし、踵が地面に着くようになったため、立位が安定した。 机や壁に手を着かないと立ち上がることができなかった。
高校
市内の高校に自転車通学。 階段を登っての教室移動がとにかく大変だったと記憶している。 側湾症のためコルセットを着けなければならなかったが、窮屈で動きにくくて殆ど着けていなかった。
大学
短大へ進学。高校卒業と同時に運転免許を取り、車で通学。（オートマチック限定）
その他
短大卒業後、一般企業に就職。総務部経理課に配属。 勤めて3年後に受けた側湾症矯正手術で背中に棒を入れたため、動きが制限され、退職。
現在困っている事（病気の心配・不安・苦労など）
筋力というよりは、手足の拘縮、体の歪みが顕著に進み、可動域が狭くなってきている。 長時間車いすに座っていると疲れる。
検査
特に検査はしていない。
本人への告知
中1の時、アキレス腱延長手術と同時に筋生検し、先天性ネマリンミオパチーと確定診断され、父と一緒に告知を受けた。
夢（希望）

<p>現在、一般社団法人日本ピアカウンセリングアカデミーの登録ピアカウンセラーとしてお仕事をさせていただいています。</p> <p>まだ駆け出しのため、将来的には一人前の収入が得られるようになることが夢です。</p>
<p>治療研究について（興味がある、参加したい等）</p>
<p>未来があるまだ小さいミオパチーの子たちの為に、治療研究が進めばいいなと思っている。</p>
<p>遺伝子検査について（興味がある、参加したい等）</p>
<p>同上。</p>
<p>指定難病申請について（申請済み等）</p>
<p>申請済み。</p>
<p>障害者手帳について（申請中等）</p>
<p>23歳で側湾症矯正手術をした頃に取得済み。1種1級。</p>
<p>介護保険、ヘルパー等の利用について</p>
<p>障害者総合支援法による居宅身体介護（ヘルパー）、移動支援、通院等介助、デイサービス利用。</p>
<p>先天性ミオパチーの会への要望があれば（ご自由にかいてください。）</p>
<p>患者同士の掲示板、メーリングリストなど、交流できる仕組み作りはどうでしょう？</p>