

投稿者
患者本人
患者（年齢）、疾患名
安部孝純（1973年生） ネマリンミオパチー
住んでいるところ
愛知県名古屋市
かかりつけ医
藤田保健衛生大学病院 神経内科 呼吸器科 名鉄病院 循環器科
薬や手術等
循環器の薬
出生時-乳幼児期
首の座り6ヶ月後（4ヶ月目に異常） 立ち上がり1年6ヶ月、歩行2年後。 口蓋裂手術 市大病院で検査するも運動の単なる遅れと診断。
小学校-中学校
運動の遅れはあるが、日常生活は問題ない
高校
体力に明らかに差を感じる
大学
大学時、日常には問題ない。
その他
就職する。 27歳あたりから、階段が上れなくなる。過労で入院、拡張型心筋症と診断される。 35歳時、呼吸器異常で入院。（PCO2=80）睡眠時無呼吸症候群と診断、同時に筋生検をし先天性ミオパチーと診断される。
現在困っている事（病気の心配・不安・苦労など）
仕事の体力の限界を感じている。離職したら生活できなくなることに悩んでいる。 年金申請するほどの状態かわからない。 最近正直病んでいる。
検査
筋生検 呼吸器・フクダ電子クリーンエア 歩行可、階段不可。
本人への告知
夢（希望）
人並みでいいから、安心した生活をおくりたい。
治療研究について（興味がある、参加したい等）
研究に参加したい。治験に参加したい。
遺伝子検査について（興味がある、参加したい等）
遺伝子提供したい。
指定難病申請について（申請済み等）
申請済み
障害者手帳について（申請中等）

上肢7級、下肢4級、心疾患4級。(合算3級)
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。)
患者の人数把握調査。