

各位

## 「先天性ミオパチー情報集」原稿執筆のお願い

皆様におかれましてはご清栄のことと存じます。このたび、先天性ミオパチーの情報集を制作する事になりました。この情報集は、先天性ミオパチーの患者と家族の経験をもとに、国立精神・神経医療センター病院 埜中征哉先生、国立病院機構八雲病院 石川悠加先生他専門の先生方のご協力も頂きまして作成いたします。

当事者やご家族が人間らしく生きるための生活の質向上を目的としています。更に地方では病気の症状等がわからず、診断が遅れたり、誤った治療を行われないため、そして先天性ミオパチーの情報が多くの方に届くように願いを込めて作ります。

先天性ミオパチーを知る事、早期発見、病気とのつきあい方、病気の進行を予防、リハビリや呼吸ケア、自立支援等に向けて少しでもお役に立つ事が出来たら幸いです。必ず読者に役に立つ情報が掲載できると存じますので、どうかご承諾のお返事を下されば幸いです

### 記

#### 1. ご執筆の内容

「先天性ミオパチーを知る」について、ご執筆をお願いします。

#### 2. 読者対象

患者様本人、ご家族、介護者、医師、関係者など。

#### 3. ご執筆文字

(1)ご自由にお書き下さい。

書くのが大変な方はご連絡下さい。お電話で話しながら一緒に書きます。

書き方が解らない場合は参考にフォーマットを準備させていただきました。

ホームページよりダウンロードできます。

(2)写真掲載が可能な方は電子メール [info@sentensei308.com](mailto:info@sentensei308.com) へご送信ください。

文字原稿はワード、図、写真はJPEG、表はエクセルで個別に（ワードに貼付けはご自由です）

#### 4. 原稿〆切日

2016年2月末日

（時間的にタイトな場合や早く仕上げる場合は、日時を返信用紙にご明記下さい。）

#### 5. 原稿完成

2016年3月末（予定）

#### 6. 原稿料

図書カード500円分。ミオパチーオリジナルバッチ。記事掲載誌。

平成28年1月31日

一般社団法人先天性ミオパチーの会  
「先天性ミオパチー情報集」編集部 担当：伊藤  
Email: [info@sentensei308.com](mailto:info@sentensei308.com)

[紹介情報] (記入例)

<input type="checkbox"/> 名前、または仮名・イニシャル等 (年齢)
308 母親 (46 歳)
<input type="checkbox"/> 患者 (年齢)、疾患名
息子 (24 歳)、先天性ミオパチー (ミオチューブラーミオパチー 型)
<input type="checkbox"/> 住んでいるところ
北九州市
<input type="checkbox"/> かかりつけ医 ※かかりつけ医および他に必要に応じて通院する病院
霧ヶ丘つだ病院 (リハビリなど)、国立病院機構八雲病院 (年 1 回)
<input type="checkbox"/> 薬や手術等 ※いつ頃、どこで
現在は有りません。
<input type="checkbox"/> 出生時-乳幼児期 ※出生時期の様子や症状など
41 週で 3242 グラムで出産、新生児仮死状態、産声なし、アプガースコア 6 点、総合病院に搬送、呼吸困難、首が座らない、足がのびない、体重が増えない、体がぐにやぐにやしていた。2 ヶ月後に退院。1 歳 6 月で 9680 グラム、肺炎や気管支炎で入退院を繰り返す、声が小さい、はいはいができない、寝返りしない、お座りしない、表情が乏しい等。口蓋、歯並び噛み合わせが悪い、他の子供と発育の遅れに不安があった。
<input type="checkbox"/> 小学校-中学校 ※学校名を書いてもいいし、その時のエピソードでも OK
養護学校に行くか、普通学校に行くかの選択で普通の小学校に入学 歯ならびの矯正、スイミングに通う 体育の見学、よく転ぶ、頭が支えられない、こけたら起き上がれない、階段が登れない。
<input type="checkbox"/> 高校
頭痛、吐き気、眠気、だるさを訴える。走るのが遅い、手があがらない、側彎が目立つようになる。歩きづらそう。 頭痛、吐き気が継続し入退院を繰り返す、検査の結果、慢性呼吸不全と診断された。人工呼吸器 (NPPV) の導入、酸素、カフマシーンで在宅療養開始。
<input type="checkbox"/> 大学-
20 歳頃に車いす→21 歳頃に電動車いすを使用 大学受験をしたけれど、入学を断念した。
<input type="checkbox"/> その他
<input type="checkbox"/> 現在困っている事 (病気の心配・不安・苦労など)
地域に専門医がない事、北海道に年一回通院しているため交通費がかかる事 アンビュを導入し外出時は持って出かける

<input type="checkbox"/> 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、歯科、脳波、側彎、誤嚥、運動機能検査など
<input type="checkbox"/> 本人への告知
小学校入学前に筋生検を受け、先天性ミオパチーと診断される。高校二年生（17歳）のときに、最終段階に入りましたと告知されて、人工呼吸器を導入した。 旧九州厚生年金病院小児科から、国立病院機構大牟田病院へ入院→国立精神・神経医療センター→国立病院機構八雲病院
<input type="checkbox"/> 夢（希望）
筋肉が再生されて、呼吸が出来るようになる。 根治と回復治療の実現。 幸せに夢を叶えてほしい。 家族を持ってほしい。
<input type="checkbox"/> 治療研究について（興味がある、参加したい等）
現在、協力中
<input type="checkbox"/> 遺伝子検査について（興味がある、参加したい等）
遺伝子検査により遺伝子の欠損箇所が判明した。
<input type="checkbox"/> 指定難病申請について（申請済み等）
申請済み
<input type="checkbox"/> 障害者手帳について（申請中等）
重度障害、呼吸機能障害
<input type="checkbox"/> 介護保険、ヘルパー等の利用について
週に二回、ヘルパーさんがきて食事を作ってくれる
<input type="checkbox"/> 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。）