

# 肢帯の物語

## ノア

肢帯型筋ジストロフィー2I型とともに生きる

「最初は何も変わらない、やり方を変えるだけだと思っていましたが、そうではありませんでした。」

ノアの母、メーガン

2010年9月生まれ | マサチューセッツ州マーシュフィールド



ノアは驚くべき集中力を発揮します。バーチャルリアリティヘッドセットのラップアラウンドスクリーンで目が覆われた状態でテレビの前に立ち、両手にコントローラーを持ち、Minecraft をプレイしながら親友のブロディと近況を語り合います。2人は、学校のこと、人生、知り合いのことなどについて語り合いながら、勝利の戦略を立てて練り上げながら意見を交換します。

彼とブロディはここ1時間、一緒にゲームをしていた。これは、2人とも望まなかった距離を越えて連絡を取り合うための適応した方法だ。2人は幼稚園のころ、ブロディが初めて手紙のテーブルに座っているノアに近づき、友達になってほしいと頼んだときからずっと親友だった。何年もの間、2人は切っても切れない仲で、どこへでも一緒に出かけてきたが、この1年半は劇的な変化に満ちていた。COVID-19のパンデミックで学校が閉鎖され、2人の少年はよりバーチャルな友情を築かざるを得なくなった。そしてそれは、大きな引越しの前のことだ。

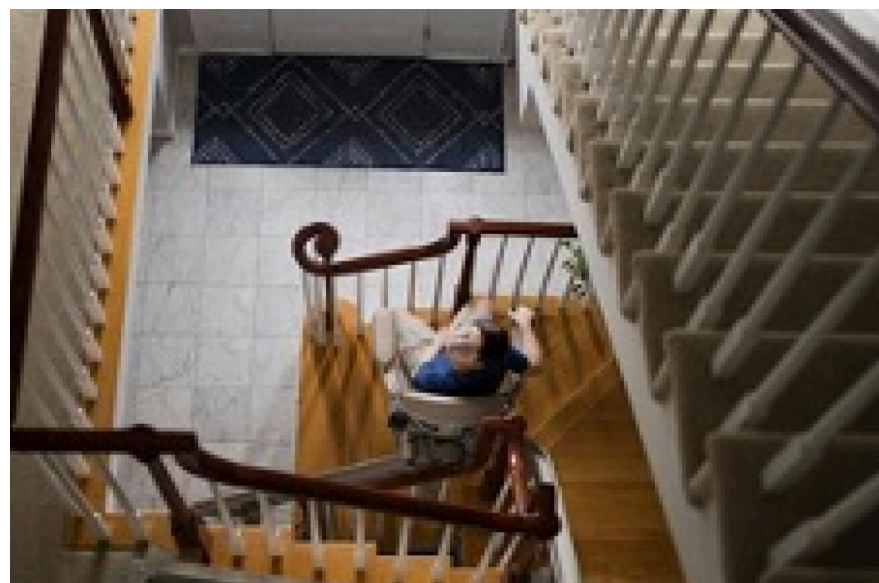




引っ越すと、親友を失うことに加えて、さらなる困難が伴う。ノアは9月から新しい学校に通い始めるが、それは彼の学習と社会生活の両方の面で多くの未知のことをもたらす。

しかし、新しい家の利点は明らかです。ノアは寝室から階段まで歩き、階段から下の階を見下ろします。以前の家では、階段を上り下りするのは大変で、ノアの心の中に、彼が嫌悪していた感情を呼び起こしました。それは「助け」という言葉と密接に結びついた感情でした。疲れたとき、足が思うように動かなくなったとき、または転んで膝を擦りむいたり、さらに怪我をしたりしたときに、助けを求めるのが嫌でした。

今では、1.5段の階段の曲線に沿って動く階段昇降機を設置したおかげで、部屋から家の他の場所や玄関への移動が楽になり、楽しい乗り心地を実現しています。ノアは内側の肘掛けを持ち上げて、クッション付きの椅子に滑り込みます。ボタンを押すと、頑丈な木製の手すりに沿ってゆっくりと降り始め、角を曲がって白いタイル張りの床に安全にたどり着きます。



ノアは肢帯型筋ジストロフィー 2I 型 (LGMD2I) を患っています。これはまれな遺伝性疾患で、腰と肩を中心に筋力が徐々に低下します。この常染色体劣性疾患は FKRP 遺伝子の遺伝性変異に基づいており、症状の重症度と発症には大きな幅があります。

「LGMD2I は非常に複雑で、個人によって異なります」とノアの母親であるメーガンは言います。「医師は、複合ヘテロ接合性変異があるため、より重篤な病状になる可能性が高いとだけ言って、私たちの予後ははっきりしませんでした。」

ノア君と家族は、5歳で診断されて以来、肢帯障害の進行と闘ってきました。肢帯障害は、ノア君の運動機能をますます妨げ、重要な臓器系の合併症を引き起こします。「この障害が彼の寿命に影響し、心筋症を発症する可能性がある（そして実際に発症した）と知るのは、とても恐ろしいことでした。また、治療や療法が受けられないことに無力感を覚えました。」

ノアにとって、肢帯は本当にストレスの種で、それが引っ越しのきっかけとなった。

「車椅子を置くスペースがなかったんです」と彼は言う。「もっと床面積が必要だったんです」。ノアは小学校1年生の時から3年間、時々車椅子を使っていたが、いつも不便だった。トムとメーガンはすぐに家の限界に気づいた。狭い廊下とドア枠のせいで、ノアは通り抜けることも、曲がることも容易ではなかった。それでも、ノアが以前の家で気に入っていたこともあった。「車椅子用の素敵なパティオがあったんです」と父親のトムは言う。パティオには温水浴槽が完備されていて、湯船につかるのは楽しく、ノアの筋肉にも良かった。

しかし、無視できないほど多くの制約があり、修正するには費用がかかりすぎたため、メーガンとトムは住宅市場に目を向けました。「私たちは本当に運がよかったです」と、ボストン訛りのトムはすぐにそれとわかる口調で言います。彼とメーガンは、マサチューセッツ湾の南岸に突き出た小さな半島、ハルという海辺の町で育ちました。トムの父親が突然亡くなった後、母親はハルの家を売却し、トムとメーガンと一緒に住むことにしました。金融資産を組み合わせることで、彼らはわずか1か月で、マーシュフィールドに新しい家を購入することができました。

新しい家は以前よりかなり広く、それを購入することはノアの二人の姉妹、エミリーとハンナを含む家族全員にとって大きな一歩だった。車椅子を動かすための広いスペースは、その多くの利点のうちの一つに過ぎない。「ノアには今、専用の浴室があります」とメーガンは言う。「浴槽が切り欠きになっているんです。もう浴槽の縁をまたぐのは安全では



のりより」とトムは言い、付不起こり待るより床刻は口併症のいい、フかに言及している。

変化に適応するにはいつも時間がかかりますが、ノアの移動ニーズに関しては、今がまさに絶好のタイミングです。何年も待った後、ノアの保険会社は最近、フルパワーの車椅子の購入を承認しました。「彼はインターネットで購入した車椅子を使っています」とトムは言います。「車椅子はもうすぐ届きます。あと2週間です!」家族の車椅子付きミニバンと組み合わせれば、今後何年も楽しい旅行や世界を体験できるでしょう。

ノアは、自分の能力が変化し、車椅子も使いこなすのが当然ながらあまり好きではない。外には広い裏庭があり、ノアは家族の犬であるベラとテディという2匹の親友と遊ぶのに十分なスペースがある。ノアはおもちゃを拾い、ベラに投げるが、いつものようにテディが飛び込んできて盗んでしまう。ノアの犬たちとの遊びや関わり合いのレベルは、彼の毎日の強さを測るものだ。ノア自身が子犬のように活発で、犬たちと一緒に走れるときもあれば、家の中にこもってソファからおもちゃを投げたり、車椅子を使って犬たちを散歩に連れて行く日もある。

身体能力を維持することは力強いことですが、欠点もあります。ノアの膝とすねには絆創膏が貼られており、頻繁につまづいていることがはっきりとわかります。歩行はできますが、筋肉は疲れやすく、予期せぬときに力が入らなくなってしまう。しかし、遊ぶことの喜びは、彼と家族が闘うことなく諦めるつもりはありません。



ノアの場合、切り傷、擦り傷、打撲傷は、手足の甲の最も目に見える兆候であることが多い。幼少期、彼はよく転んだ。幼稚園に通っていた頃、かかりつけの医師が彼の健康について最初に懸念を表明した。「4歳のとき、彼を健康診断に連れて行ったのを覚えています」とメーガンは回想する。「彼女は『他の子供だったら、打撲傷が心配だったでしょう』と言いました。」医師たちは、ノアのクレアチンキナーゼ (CK) の数値が高いことを発見した。これが彼の状態を示す最初の測定可能な手がかりだった。「それが私たちの目を覚まさせました。これは長期的には改善されないものだ。」

確定診断までの道のりは不確実なことだらけで、トムとメーガンが検査をやめてもいいと決断できた瞬間が何度もあった。ノアはデュシェンヌ型筋ジストロフィーの検査で陰性となり、ホッとしたが、それ以上の検査をやめる根拠にもなった。医師らは心配しなくていいと保証した。おそらく大丈夫だろう。「私たちは頑張らなければならなかった」とメーガン。彼女の決意は、研究室で働いていたことで培った科学の基礎知識につながり、彼女は使命感を持った母親になった。彼女とトムは、何が起きているのかを正確に理解することがノアにとって非常に有益だとわかっていたので、あきらめなかった。

その後2年間、ノア君は原因を突き止めるため遺伝子検査を受けた。ノア君が1年生でLGMD2Iと診断された頃には、すでに運動能力が低下していた。1年前、骨折したプロディ君を車椅子で押して回っていたが、今度は状況が逆転し、ノア君が付き添い役を選んだ。その時、ノア君は初めて車椅子を手に入れたが、クラスメートのほとんどは何が起きているのか理解できなかった。「彼が車椅子に乗っていたのに立ち上がるのを見て、混乱しました」とトムさんは思い出す。「他の子たちは、ノア君が足を骨折したのかと何度も聞いてきました」とメーガンさんは付け加える。彼女とトムは、肢帯症候群には治療法がなく、治療法も限られているという事実を受け入れざるを得なかった。

「最初は何も知りませんでした」とメーガンは言います。「知り合いも誰もいませんでした。」LGMD2I Facebook グループに参加した後、夫婦は自分たちのような家族、特にノアのサブタイプの子供のための会議があることを知りました。その年、彼らはイベント



「内は日々自身を擁護する、としても見入る LUMINIZI のめつめる半断は双指の人々に去いよした。」

肢帯障害の現実を受け入れるということは、家族と一緒にいる活動の種類を再考し、最新の支援技術を活用し、この分野の最高の医師を探すことを意味しました。「最初は何も変わらないと思っていました。やり方を変えるだけですが、そうではありませんでした」とメーガンは言います。ノアは、治療法や介入を勧めてくれる非常に重要な神経筋専門医の診察を受け始めました。ノアの筋持久力が急速に低下し始めたとき、医師はノアにステロイドの使用を勧めました。「21の家族にとっては賛否両論になることがあります」とメーガンは言います。しかし、ノアの進行に基づき、楽観的な気持ちに後押しされて、彼と両親は試してみることにしました。「これまでのところ、私たちにとっては本当にありがたいことです。」ステロイドは、何年もできなかった動きをノアに取り戻したようです。



「走れるよ！」とノアは叫び、裏庭でテディを追いかけます。そんなノアの姿を見ると、誰もが喜びに満たされます。逆に、以前はできたことができなくなったノアのフラストレーションは、見ていて辛く、理解しがたい瞬間もあります。病気が家族に与えた影響にもかかわらず、将来への希望は変わりません。「ノアに対する私たちの目標は、彼の姉妹たちに対する目標と同じだと思います」とメーガンは言います。「彼がやりたいことを何でもやって、それを成功させることです。」

トムは後部座席でノアを楽しそうに笑わせながら、改造したミニバンを湾沿いに駐車した。スライドドアが完全に開くと、スロープが歩道まで下りてきて、タックルボックスを手にしたノアが外に出た。トムは後部座席の釣り竿を掴み、すでに栈橋に向かっているノアに追いつこうと急いだ。「ゆっくり行けよ」とトムが抗議する中、2人は一緒に栈橋に降りていき、流れを確かめ始めた。そう遠くない地平線で、川のデルタ地帯が海の潮汐と出会う。汽水は潮の満ち引きに合わせて満ち引きし、何を探せばよいかわかっていれば、大漁になる可能性もある。

トムはノアがリールをまっすぐにし、ルアーに餌をつけるのを手伝います。ノアは両腕で釣り具を水中に投げ込み、自分の方へ巻き取り始めます。釣りは彼とノアが急速に習得している新しい趣味です。「まだあまり釣れてないよ」とトムは言います。しかし、水面下を泳ぐ大きな魚がいるかもしれないという可能性はノアにとって魅力的です。ルアーを引く音と遠くの水鳥の鳴き声が混ざり合い、父と息子は静かに座って魚が食いつくのを待ちます。今日の試みでは何も釣れませんでした。ノアと父親はそれでも幸せです。このような瞬間と思い出は、ノアが成長し、体が変わっても、何があろうと家族が支えてくれることを思い出させてくれるでしょう。

