

ООО "Центр медицинской генетики и первичной охраны здоровья"  
ISO9001:2015

## ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АМИОТРОФИИ

ФИО пациента: [REDACTED] **Микаел** [REDACTED]  
Дата рождения: [REDACTED]  
Номер исследования: [REDACTED]  
Дата выдачи результатов: [REDACTED]

**Осуществление исследования:** осуществлено молекулярно-генетическое исследование образца ДНК, выделенного из периферической крови с целью исследования 7-го экзона гена SMN1.

**Результат:** гомозиготная делеция 7-го экзона SMN1.

**Заключение:** в результате исследования, осуществленного методом прямой ДНК-диагностики, у пациента выявлена гомозиготная делеция 7-го экзона гена SMN1, которая подтверждает диагноз спинальной мышечной амиотрофии.

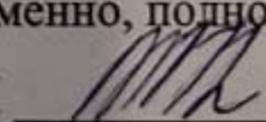
*Интерпретация результата теста требует учета клинических данных пациента, а также консультацию с профильным специалистом.*

**Ограничения теста:** данный тест не диагностирует маленькие внутригенные мутации, гетерозиготную делецию 7-го экзона или de novo (не наследственные) делеции гена SMN1, которые встречаются соответственно в 3.4% и 2% случаев, а также количественные изменения гена SMN2.

**Дополнительная информация:** для спинальной мышечной атрофии (spinal muscular atrophy, SMA), встречающейся частотой в 1/6000, характерна клиническая гетерогенность. Она делится на три подтипа: по возрасту проявления и клиническому течению болезни. Это аутосомно-рецессивная болезнь, и ген SMN, ответственный для этой болезни, находится на хромосомном участке 5q13.2 и продублирован. Вариант SMN1 этого гена подвержен делеции или мутации во всех трех типах спинальной мышечной атрофии. Около 95% пациентов со спинальной мышечной атрофией несут гомозиготную делецию 7-го экзона гена SMN1. А у тех пациентов, у которых диагностирована только одна делеция гена SMN1, выявляются также внутригенные мутации. Частота здоровых носителей гетерозиготного гена SMN1 составляет 1/40.

к. б. н. Бабилян Д. Т. /подпись, печать/  
Рук. геномной службы  
Европейский клинический лабораторный генетик

Перевод выполнен мной письменно, полностью и верно.

Перевела ЭММА МИРЗОЯН 

- Ալերգոլոգիա  
Allergology
- Ակնաբուժություն  
Ophthalmology
- Ատամաբուժություն  
Dentistry
- Գաստրոէնտերոլոգիա  
Gastroenterology
- Մանկական գինեկոլոգիա  
Pediatric Gynecology
- Դիմաձևոտային վիրաբուժություն  
Maxillofacial Surgery
- Երիկամաբանություն  
Nephrology
- Ընդհանուր մանկաբուժություն  
General Pediatrics
- Ընդհանուր վիրաբուժություն  
General Surgery
- Օրթոպեդիա  
Orthopedics
- Վնասվածքաբանություն  
Traumatology
- Թոքաբանություն  
Pulmonology
- Իմունիզացիա  
Immunization
- Լաբորատոր ախտորոշում  
Laboratory
- Լոգոպեդի ծառայություններ  
Speech Therapist Services
- Հոգեբանի ծառայություններ  
Psychologist Services
- Միկրովիրաբուժություն  
Microsurgery
- Ճառագայթային ախտորոշում  
Radiology
- Մաշկաբանություն  
Dermatology
- Նյարդաբանություն  
Neurology
- Նյարդավիրաբուժություն  
Neurosurgery
- Ներզատաբանություն  
Endocrinology
- Ռևմատոլոգիա  
Rheumatology
- Սրտաբանություն  
Cardiology
- Վերակենդանացում  
Intensive Care Unit
- Վերականգնողական բուժում  
Rehabilitation
- Ուրոլոգիա  
Urology
- Քիթ-Կոկորդ-Ականջաբանություն  
Otolaryngology



Պացիենտ՝ ՄԻԶԱՅԵԼ [REDACTED]  
 Ծննդ. ամսաթիվ՝ [REDACTED]  
 Անձնագիր կամ Նույնականացման քարտ կամ ծննդյան վկայական՝ ԲԱ975605  
 Ուղեգրող մարմին՝ Ուիգմոր Գրուպի փակ բաժնետիրական ընկերություն  
 Բջջային՝ +37493345708

## Բժշկական խորհրդատվություն

Պացիենտ [REDACTED] ՄԻԶԱՅԵԼ [REDACTED]

Ծննդյան ամսաթիվ [REDACTED] Այցի Ամսաթիվ 16/09/2025 13:48

**Գանգատ** կրկնակի այց գեներտիկ հետազոտության պատասխանով  
 G4P4:Առաջին երեխայի մոտ ախտորոշվել է Սպինալ մկանայինատրոֆիա I տիպ:Երեխան մահացել է 9տ հասակում:Մյուս երկու երեխաները առողջ են: Հղիությունը ընթացել է բարդություններով,վիժման վտանգով,ստացել է դյուֆաստոն:Ծնվել է 37 շաբաթական,պլանային կեսարյան հատման ճանաչարհով,ճիչը՝միանգամից,քաշը՝2750գ,հասակը՝50սմ:Ծննդատնից դուրս են գրվել 9րդ օրը:Ունեցել է նորածնային դեղնուկ,ստացել է ֆոտոթերապիա:5 ամսականից մայրը նկատել է ոտքերի թուլություն,երեխան չէր հենվում ոտքերին:Կատարվել է գեներտիկական քննություն՝հաստատվել է SMN1 գենի 7րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիան:

**Անամեզ** Ծնողը ներկայացել է առանց երեխայի  
 Սպինալ մկանայինատրոֆիա I տիպ  
 Ցուցված է Ռիսդիպլամ դեղամիջոցի կիրառումը 0,2մգ/կգ/օրը  
 Վերականգնողական բուժում  
 Դինամիկ հսկողություն

**Օբյեկտիվ գնում / Ախտորոշում**

**Խորհուրդներ / Բուժում**

Մանկական նյարդաբան ԷԿԵԼԻՆԱ ԲԱԲԱՅԱՆ  
 200 Գանգատներ կամ հաստատված ախտորոշում չունեցող անձանց ընդհանուր զննում և հետազոտում

- Ալերգոլոգիա  
Allergology
- Ակնաբուժություն  
Ophthalmology
- Ատամաբուժություն  
Dentistry
- Գաստրոէնտերոլոգիա  
Gastroenterology
- Մանկական գինեկոլոգիա  
Pediatric Gynecology
- Դիմաձևոտային վիրաբուժություն  
Maxillofacial Surgery
- Երիկամաբանություն  
Nephrology
- Ընդհանուր մանկաբուժություն  
General Pediatrics
- Ընդհանուր վիրաբուժություն  
General Surgery
- Օրթոպեդիա  
Orthopedics
- Վնասվածքաբանություն  
Traumatology
- Թոքաբանություն  
Pulmonology
- Իմունիզացիա  
Immunization
- Լաբորատոր ախտորոշում  
Laboratory
- Լոգոպեդի ծառայություններ  
Speech Therapist Services
- Հոգեբանի ծառայություններ  
Psychologist Services
- Միկրովիրաբուժություն  
Microsurgery
- Ճառագայթային ախտորոշում  
Radiology
- Մաշկաբանություն  
Dermatology
- Նյարդաբանություն  
Neurology
- Նյարդավիրաբուժություն  
Neurosurgery
- Ներզատաբանություն  
Endocrinology
- Ռևմատոլոգիա  
Rheumatology
- Սրտաբանություն  
Cardiology
- Վերակենդանացում  
Intensive Care Unit
- Վերականգնողական բուժում  
Rehabilitation
- Ուրոլոգիա  
Urology
- Զիթ-Կոկորդ-Ականջաբանություն  
Otolaryngology

Պացիենտ  
Ծննդ. ամս. [redacted]  
Անձնագիր կամ նույնականացման քարտ կամ ծննդյան վկայական՝ **ԲԱ975605**  
Ուղեգրող մարմին՝ Ուկրաինի Գրուսի փակ բաժնետիրական ընկերություն  
Բջջային՝ +37493345708

### Բժշկական խորհրդատվություն

Պացիենտ [redacted] ՄԻԸԱՅԵԼ [redacted]

Ծննդյան ամսաթիվ [redacted] Այցի Ամսաթիվ 30/08/2025 09:56

Գանգատ

ոտքերը լավ չի հենում: Դիմել են նյարդաբանական ստատուսը գնահատելու  
նպատակով

Անամնեզ

G4P4: Առաջին երեխայի մոտ ախտորոշվել է Սպինալ մկանային ատրոֆիա I  
տիպ: Երեխան մահացել է 9տ հասակում: Մյուս երկու երեխաները առողջ են:  
Հղիությունը ընթացել է բարդություններով, վիժման վտանգով, ստացել է  
դյուֆաստոն: Ծնվել է 37 շաբաթական, պլանային կեսարյան հատման  
ճանաչարհով, ճիշդ՝ միանգամից, քաշը՝ 2750գ, հասակը՝ 50սմ: Ծննդատնից դուրս են  
գրվել 9րդ օրը: Ունեցել է նորածնային դեղնուկ, ստացել է ֆոտոթերապիա:

Օբյեկտիվ գնում

Գլխի շրջագիծը՝ 43,2սմ/25-50սմ, մեծ գաղթունը՝  
1\*1սմ, հանգիստ: Կարանները նորմա: Դիրքային պլագիոցեֆալիա թույլ  
արտահայտված աջից: Գիտակցությունը՝ պարզ, կոնտակտի մեջ մտնում է  
ակտիվ՝ հայացքը ֆիքսում է, հետևում առարկային: Ակտիվանում է խաղալիքը  
տեսնելիս, բայց չի ձգվում, չի վերցնում, չի փոխանցում ձեռքից ձեռք: Ձեռքերը  
հիմնականում տարածված դիրքում են: Զլային ռեֆլեքսները չեն ստացվում: Ճանաչում  
է ծնողին, հանգստանում է ծնոցի ձեռքերում: Մենինգեալ ախտանիշները բացակայում  
են: Մկանային ուժը՝ իջած էջլային ռեֆլեքսները չեն ստացվում: Հենումը  
ոտքերին՝ բացակայում է: Անտիգրավիտացիոն շարժումները սակավ  
են: ԳՈՒՆ՝ ինտակտ:

Ախտորոշում

Նյարդամկանային հիվանդություն (SMAI?)

Խորհուրդներ / Բուժում

1. Արյան մեջ որոշել ԿՖԿ, ԱՍՏ, ԱԼՏ, ԼԴՀ
2. Գենետիկական քննություն SMN1 գենի մուտացիան հայտնաբերելու նպատակով
3. Վերականգնողական բուժում
4. Ներկայանալ պատասխաններով

Մանկական նյարդաբան ԷՎԵԼԻՆԱ ԲԱԲԱՅԱՆ

200 Գանգատներ կամ հաստատված ախտորոշում չունեցող անձանց ընդհանուր զննում և հետազոտում

