

Տեղեկանք

Բուժառու՝  Նարեկ 

Ծննդյան ամսաթիվ՝ 2 

Երեխայի մոտ ախտորոշվել է Սպինալ մկանային ատրոֆիա տիպ 2

Երեխան անկարող է նստել, բայել, շրջվել, շարժել ոտքերը, ձեռքերը: Կան միևնույն շարժումներ միայն ձեռքերի մատների մեջ, ավելի լավ արտահայտված աջից:

Երեխան 03/12/2025 թ.-ից հոսպիտալացվել է Արաբկիր ԲՀ Ինտենսիվ թերապիայի բաժանմունքում Սուր գաստրիտ, անզուսպ փսխումներ, հիպովոլեմիա, ՇԱՅ-րդ աստ, ուղեկցող՝ Սպինալ մկանային ատրոֆիա տիպ 2 ախտորոշմամբ, այնուհետև վիճակի կայունացմամբ պայմանավորված տեղափոխվել է Մանկաբուժական 2 բաժանմունք:

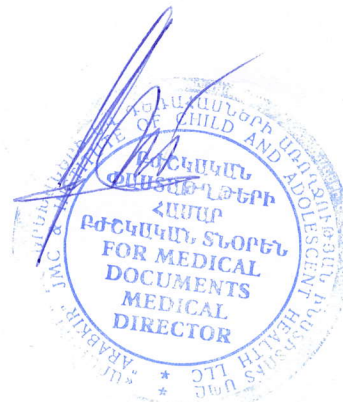
Անհրաժեշտ է իրականացնել հիվանդությունը հաստատող գենետիկ քննություն (SMN1 SMN 2):

որից հետո կարիք կունենա ստանալ Էվրիսդի դեղորայքը 3 մգ/օր դեղաչափով երկարաժամկետ:

Անհրաժեշտ է BiPAP ոչ ինվազիվ վենտիլյացիոն սարք, քսի ընթացքում շնչառական խանգարումների կանխման նպատակով:

Ծառայության ղեկավար՝ Ա. Ա. Բաղդասարյան

17.12.2025 թ.





25-H-HOSP-20010



445076

Հավելված 5

ՀՀ առողջապահության նախարարի

2022 թվականի նոյեմբեր « 03 » - ի N 74 – Ն հրամանի

ՁեՎ

ԵՐԵՎԱՅԻ ԴՈՒՐՍԳՐՄԱՆ ԿԱՍ ՏԵՂԱՓՈԽՄԱՆ ԷՊԻԿՐԻԶԻ

1.Բժշկական կազմակերպություն՝ <<Արաբկիր>> ԲՀ - ԵԴԱԻ

2.ԵՐԵՎԱՅԻ ԴՈՒՐՍԳՐՄԱՆ

ԷՊԻԿՐԻԶ N 25-H-HOSP-20010

3.Երեխայի ՆԱՐԵԿ  4.Ծննդյան ամսաթիվ՝ 20 

ազգանուն, անուն, հայրանուն

5.Հասցե 

6.Ընդունվել է ստացիոնար բուժման Վերակենդանացում III մակարդակ
բաժանմունքի անվանում

7.Ընդունվել է 03-12-2025 8.դուրս է գրվել

Ընդունվել է ցերեկային ստացիոնար բուժման

Ընդունվել է դուրս է գրվել

Տեղափոխություններ

04-12-2025 15:58 : Վերակենդանացում III մակարդակ > Մանկաբուժական 2

9.Կլինիկական ախտորոշում՝

Սպինալ մկանային ատրոֆիա տիպ 2

Քրոնիկ թոքային հիվանդություն

Մուկոցիլիար բլիբենսի խանգարում կրծքավանդակի դեֆորմացիայի, մկանային թուլության պատճառով վերջույթներում ծալիչ կոնտրակտուրաներ, ձախ ոտնաթաթի հոդախախտ

10.Բարդություններ

11.Ուղեկցող հիվանդություններ

Սուր գաստրիտ, անզուսպ փսխումներ, հիպովոլեմիա, ՇԱՅ-րդ աստ

12.Գանգատներ

անզուսպ փսխումներ, թուլություն, հևոց, դժվարաշնչություն

13.Հիվանդության անամնեզ

Հիվանդ է 02.12-ից: Սկսվել է սրտխառնոցով: Փսխել է 3 անգամ կերածի պարունակությամբ: Հրաժարվել է սննդից: Շնչառությունը դարձել է հևոցով, դժվարացած: Դիմել են պալիատիվ բուժօգնության բժշկուհուն, տնային պամաններում թթվածնաթերապիա է կազմակերպվել: Գիշերը բազմակի փսխումներ է ունեցել: Առավոտյան խիստ թույլ, քնկոտ է դարձել: Հևոցը հարաճել է, դեսատուրացվել է: Շտապ օգնությամբ տեղափոխվել է Արաբկիր ԲԿ:

14.Կյանքի անամնեզ

Պերինատալ անամնեզը ծանրաբեռնված չէ: Մոտ 2տ-ում նկատել են, որ շարժողական ֆունկցիաները հետ են մնում, դիմել են նյարդաբանի, կատարվել է գենետիկական քննություն ախտորոշվել է SMA 2 տիպ: Մինչև 2 տարեկան բոլոր պրոֆ. պատվաստումները ստացել է: Կյանքի ընթացքում բազմակի հոսպիտալացվել է թոքաբորբերի կապակցությամբ:

15.Վիճակն ընդունվելիս (օրյեկտիվ տվյալներ)՝ t-36.6: Ps-156: SpO2-76: RR-46: ՋՃ-85/43: Քաշ-12 կգ

Գիտակցությունը պարզ է, գնմանն ադեկվատ: Մ/օ նշաններ չունի: Մաշկը գունատ, ցիանոտիկ: Տեսանելի լորձաթաղանթները գունատ, չոր: Տուրգորն ու էլաստիկությունը նցազած: Ենթամաշկային ճարպաբջջանքը զարգացած է թույլ: Պերիֆերիկ խմբերում լ/հ չեն շոշափվում: Շոգերում տեսանելի փոփոխություններ չկան: Շարժումները բոլոր հողերում ազատ են, անցավ առանց սահմանափակման: Բկանցքը՝ հիպերեմիկ: Լեզուն խոնավ: Օտոսկոպիկ 2 կողմից թ/թ հանգիստ, լուսային ռեակցիան պահպանված: Շնչառությունը հաճախացած է, հավելյալ մկանների մասնակցությամբ: Քթով շնչառությունն ազատ է: Աուսկուլտատիվ թոքերում՝ հազորդակցվող խզզոցներ: Սրտի տոները պարզ են, ռիթմիկ: Պուլսը պերիֆերիայում միջին ցուցանիշների: Մազանոթային վերադարձը <2վրկ: Որովայնը պալպատոր փափուկ է, անցավ: Աղիները գործում են կանոնավոր: Կղանքը՝ ձևավորված: Միզարձակումն ազատ է, անցավ: Դիուրեզն ադեկվատ:

16. Հոսպիտալացման ընթացք

Վերակենդանացման բաժանմունքում բուժման ֆոնին դիտվել է դրական դինամիկա, վիճակի կայունացմամբ պայմանավորված տեղափոխվել է Մանկաբուժական 2 բաժանմունք: Պլանավորվում է իրականացնել երեխայի շնչառական ֆունկցիաների գնահատում, Bi-PAP ոչ ինվազիվ վենտիլյացիոն սարքի ներմուծում քնած ժամանակ՝ արյան գազային կազմի հսկողությամբ:

17. Վիրահատություն

18. Հետվիրահատական ընթացք

19. Բուժում

1. Ինֆուզիոն թերապիա
2. Օնդանսետրոն 1.0 մլ
3. Անալգին, Պարիվա
4. Օ3 թերապիա
5. Բերոդուալով ինհալյացիա
6. Sol. KCl 4%
7. Հեղուկ գլիցերին
8. Ամօքսիկլավ 1000/1200, 400 մգ օրը 3 անգամ, ն/ե, 4 օր

20. Երեխայի վիճակը դուրս գրվելիս՝

Առողջացում

21. Խորհուրդներ՝

1. Նշանակվում է Էվրիդի 3մգ/օր դեղաչափով
2. Անհրաժեշտ է Bi-PAP ոչ ինվազիվ վենտիլյացիոն սարքի ներմուծում քնած ժամանակ՝ արյան գազային կազմի հսկողությամբ
3. Կրծքավանդակի ֆիզիոթերապիա

1) Երեխային թույլատրվող ֆիզիկական ակտիվության տեսակի, ծանրաբեռնվածության աստիճանի և դպրոցում ֆիզկուլտուրայի պարապմունքների անցկացման հատուկ պայմանների մասին

22. Կատարված հետազոտությունների արդյունքներ

Լաբորատոր քննություններ

Ընդհանուր սպիտակուցի (TP) որոշում արյան մեջ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	06-12-2025
Ընդհանուր սպիտակուցի (TP) որոշում արյան մեջ	գ/Լ g/L	60 - 80	83.2	62.5

Միզանյութի (UREA) որոշում արյան մեջ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	05-12-2025	06-12-2025
Միզանյութի (UREA) որոշում արյան մեջ	մմոլ/Լ mmol/L	1.79 - 6.43	7.90	4.98	1.3

Կրեատինինի (CREA) որոշում արյան մեջ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	05-12-2025	06-12-2025
Կրեատինինի (CREA) որոշում արյան մեջ	մկմոլ/Լ μmol/l	46 - 70	26.3	25.9	15.2

Կալիում-Նատրիում-Կալցիում, արյան մեջ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	05-12-2025	05-12-2025	06-12-2025	06-12-2025	08-12-2025
Na +	մմոլ/Լ mmol/l	136 - 145	132.5	136.7	137	139.5	139.5	140

	մմոլ/L mmol/L	3.5 - 5.1	3.89	2.81	3.2	3.7	4.5	
Ca ++	մմոլ/L mmol/L	1.16 - 1.32	1.331	0.986	1.09	1.044	1.044	1.18

Գլյուկոզի որոշում արյան մեջ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	05-12-2025	06-12-2025
Գլյուկոզի որոշում արյան մեջ	մմոլ/L mmol/L	3.33 - 5.55	5.12	6.31	9.90

Բիլիռուբին և ֆրակցիաներ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025
Bilirubin total	մկմոլ/L μmol/l	2 - 17	15.7
Bilirubin direct	մկմոլ/L μmol/l	0 - 5	9.32
Bilirubin indirect	մկմոլ/L μmol/l	2 - 17	6.38

ԱՆՏ-ի (Ալանինամինոտրասֆերազ-ALT) որոշում արյան մեջ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	06-12-2025
ԱՆՏ-ի (Ալանինամինոտրասֆերազ-ALT) որոշում արյան մեջ	Մ/L M/L	10 - 45	10.33	7.48

ԱՍՏ-ի (Ասպարտատամինոտրանսֆերազ-AST) որոշում արյան մեջ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	06-12-2025
ԱՍՏ-ի (Ասպարտատամինոտրանսֆերազ-AST) որոշում արյան մեջ	Մ/L M/L	10-50	30.5	30.1

C ռեակտիվ սպիտակուցի (CRP - քանակական) որոշում արյան մեջ

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	04-12-2025	05-12-2025	06-12-2025
C ռեակտիվ սպիտակուցի (CRP - քանակական) որոշում արյան մեջ	մգ/L / mg/l	< 5	150	60.4	20.7	13.6

Արյան ընդհանուր հետազոտություն (ընդարձակ)

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025	04-12-2025	05-12-2025	08-12-2025
Հեմոգլոբին \ HGB	գ/L g/L	118 - 160	144	113	120	138
Էրիթրոցիտներ \ RBC	10 ¹² /L	4.03 - 5.29	4.54	3.60	3.94	4.51
Հեմատոկրիտ \ HCT	%	33.9 - 43.5	42.5	34.4	35.5	41.9
MCV	fl	76.7 - 89.2	93.6	95.6	90.1	92.9
MCH	pg	25.2 - 30.2	31.7	31.4	30.5	30.6
MCHC	գ/դլ / g/dl	31.8 - 34.8	33.9	32.8	33.8	32.9
Թրոմբոցիտներ \ PLT	10 ⁹ /L	150 - 400	673	418	320	323
Լեյկոցիտներ \ WBC	10 ⁹ /L	3.84 - 9.84	39.52	23.68	6.78	7.35
Էոզինոֆիլ \ EOS%	%	0 - 4	0.0	0.0	0.3	2.9
Էոզինոֆիլ \ EOS	10 ⁹ /L	0.04 - 0.38	0.01	0.00	0.02	0.21
Բազոֆիլ \ BASO%	%	0 - 0.7	0.3	0.3	0.3	0.3
Բազոֆիլ \ BASO	10 ⁹ /L	0.01 - 0.05	0.10	0.06	0.02	0.02
Լիմֆոցիտ \ LYMPH%	%	16.4 - 52.7	9.8	12.2	23.7	44.8
Լիմֆոցիտ \ LYMPH	10 ⁹ /L	0.97 - 3.26	3.87	2.90	1.61	3.29
Մոնոցիտ \ MONO%	%	4.4 - 12.3	2.4	6.0	6.0	4.1
Մոնոցիտ \ MONO	10 ⁹ /L	0.18 - 0.78	0.93	1.43	0.41	0.30
ԷՆԱ \ ESR	մմ/ժ	0 - 15	62	13	10	34
Նորմոցիտ \ NRBC%	/100 WBC	0 - 0	0.0	0.0	0.0	0.1
Նեյտրոֆիլներ \ NEUT	10 ⁹ /L	1.54 - 7.04	34.61	19.29	4.72	3.53
Նեյտրոֆիլներ \ NEUT%	%	32.5 - 74.7	87.5	81.5	69.7	47.9
IG	10 ⁹ /L	0 - 0.03	0.92	0.84	0.05	0.02
IG %	%	0 - 0.3	2.3	3.5	0.7	0.3
RDW-SD	fl	36.7 - 43.8	48.7	50.7	48.0	47.8
RDW-CV	%	12.4 - 14.5	14.3	14.6	14.6	14.1

PDW	fL	9.5 - 15.5	9.2	9.2	8.5	8.8
MPV	fL	9.6 - 11.8	8.2	8.4	8.7	8.7
P-LCR	%	17.9 - 43.7	11.7	13.1	13.3	15.0
PCT	%	0.19 - 0.36	0.55	0.35	0.28	0.28

Մեզի ընդհանուր (U-Total) հետազոտություն

Analisis	Unit	Norms	03-12-2025
Բիլիռուբին / Bilirubin	մկմոլ/լ μmol/l	Բացասական / Negative	Neg
Գույն / Color		Հարդագույն / Light Yellow	Light Yellow
Թափանցիկություն / Transparency		Թափանցիկ / Transparent	Clear
Տեսակարար կշիռ / Specific gravity		1.005 - 1.030	1.016
PH		5 - 8	5.5
Սպիտակուց / Protein	գ/լ g/L	< 0.15	0.3
Գլյուկոզ / Glucose	մմոլ/լ mmol/L	Բացասական / Negative	Neg
Կետոն / Ketone body	մմոլ/լ mmol/L	Բացասական / Negative	>=16.0
Ուրոբիլինոգեն / Urobilinogen	մկմոլ/լ μmol/l	< 17	3.4
Լեյկոցիտ / Leukocytes	/մկլ /μL	0 - 28	0.00
Էպիթել տափակ / Squamous epithelial cell	/մկլ /μL	0 - 28	2.26
Էրիթրոցիտ / Erythrocytes	/մկլ /μL	0 - 17	0.00
Գլանակներ հիալինային / Hyaline cast	/մկլ /μL	0 - 1	1.13
Աղեր / Salts	/մկլ /μL	0 - 28	0.00
Լորձ / Mucus	/մկլ /μL	0 - 28	62.25
Բակտերիաներ / Bacteria	/մկլ /μL	0 - 7	0.00
Էպիթել ոչ տափակ / Non-squamous epithelial cell	/մկլ /μL	0 - 6	0.57
Սնկեր / Yeasts	/մկլ /μL	Բացասական / Negative	0.00
Լեյկոցիտի կույտեր / White blood cell cluster	/մկլ /μL	0 - 2	0.00
Արյուն / Blood	բջջեր/մկլ cells/μL	Բացասական / Negative	Neg
Պաթոլոգիկ գլանակներ / Pathological cast	/մկլ /μL	0 - 1	0.00
Ռեակցիա Լեյկոցիտար էսթերազի նկատմամբ / Leukocyte esterase reaction	/մկլ /μL	< 12	Neg

Արյան թթվահիմնային հավասարակշռության որոշում

Analisis	Unit	Norms	05-12-2025	06-12-2025	08-12-2025
PCO2	mmHg	32 - 48	28.3	30.9	28.5
PO2	mmHg	83 - 108	96.2	65.0	95.8
pH		7.35 - 7.45	7.484	7.549	7.522
Hct	%	36 - 53	37.7	43.5	42.7
Ca2+	mmol/l	1.15 - 1.32	1.071	1.044	1.155
K+	mmol/l	3.5 - 5.1	3.81	4.50	
Na+	mmol/l	136 - 145	139.5	139.5	139.9
tHb	g/dL	11.5 - 17.8	11.8	13.6	13.3
SO2	%	94 - 98	98.3	96.0	98.3
O2Hb	%	94 - 98	96.7	94.4	97.0
HHb	%	< 3	1.7	4.0	1.7
BE	mmol/l	± 2.3	-1.7	4.6	1.0
BEact	mmol/l	-	-1.0	5.4	1.9
cHCO3	mmol/l	22 - 28	20.8	26.4	22.8
cHCO3 st	mmol/L	21 - 25	23.0	28.3	25.3

մ	mOsm/kg	280 - 303	278		
---	---------	-----------	-----	--	--

Ալբումինի (ALB) որոշում արյան մեջ

Analysys	Unit	Norms	06-12-2025
Albumin	գ/լ g/L	38 - 54	40.8

Կոագուլոգրամա

Analysys	Unit	Norms	06-12-2025
PT Index	%	70 - 100	93
Fibrinogen	գ/լ g/l	2.0 - 4.0	2.46
APTT	վրկ. / sec	26 - 40	27.4
INR		0,8 - 1,2	1.05
PT	վրկ. / sec	11 - 15.5	13.4
TT	վրկ. / sec	14 - 21	18.8

23. Ռեկոմենդացիաներ

03.12.2025թ

ԿՐԾՔԱՎԱՆԴԱԿԻ ՕՐԳԱՆՆԵՐԻ ՌԵՆՏԳԵՆՈԳՐԱՖԻԱ

ուղիղ դիրքով, պատկած:

Կրծքավանդակն արտահայտված դեֆորմացված է՝ ի հաշիվ ողնաշարի

աջակողմյան սկոլիոզի:

Տեսանելիության սահմաններում՝ դիտվում է թոքադաշտերի չափավոր փքվածություն:

Այդ ֆոնի վրա թոքանկարն ուժեղացած և խտացած է հարարմատային և առավելապես ստորին մեղիալ շրջաններում, առավելապես ձախից:

Թոքարմատները՝ աջը դեֆորմացիայի պատճառով չի դիֆերենցվում,

ձախը չափավոր պնդացած է:

Սինուսները ձախը ազատ է, աջը հստակ չեն դիֆերենցվում:

Սրտի ստվերը տեսանելիության սահմաններում լայն չէ:

ԵԶՐԱԿԱՑՈՒԹՅՈՒՆ: Ներկա պահին թոքաբորբի Ռ-պատկեր չի դիտվում:

Բրոնխիտի Ռ-պատկեր օբստրուկտիվ կոմպոնենտով:

24. Ուշ

25. ԷՍԳ

26. Այլ քննություններ

Խորիխի մանրէաբանական քննություն՝ աճ չկա

27. Նեղ մասնագետի խորհրդատվություն

04-12-2025 ՍՈՒԽՈՒԴՅԱՆ ԲԻԱՅՆԱ Նյարդաբանական

երեխայի մատ ախտորոշված է սպինալ մկանային ատրոֆիայի երկրորդ տիպ:

Անամնեզը Ըստ երեխայի հոր հղիությունը և ծննդաբերությունը ընթացել է հարթ: Ծնվել ժամանակին՝ կեսարյան հատմամբ/մայարական ցուցումով/: Կրծքի հասակի տարիքում երեխայի շարժումները եղել են աղքատիկ: 1,5 տարեկանում ծնողներին անհանգստացրել է, որ երեխայի քայլեր ուշանում է, ինչ կապակցությամբ դիմել են նյարդաբանի, կատարվել է գենետիկ քննություն որով հայտարարվել է SMA1 գենի 7-րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիա: Տարիների ընթացքում նկատվել է հիվանդության պրոգրեսիա: Ներկա պահին հիվանդը անկարող է նստել, քայլել, շրջվել, շարժել ոտքերը, ձեռքերը: Կան միմիմալ շարժումներ միայն ձեռքերի մոտների մեջ ավելի լավ արտահայտված աջից:

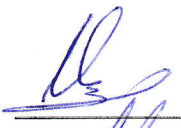
Նյարդաբանական ստատուսի գնահատում: Հիվանդը 12 տարեկան է, կշռում է 12կգ:

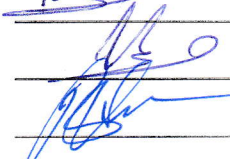
Գիտակցությունը պարզ է, խոսքը հասկանալի, ունի ծամելու, կլման դժվարություններ: Մտավոր կարողությունները համապատասխան են տարիքային նորմերին:

Դիրքը հարկադրական՝ կոնտրակտուրաների, սկոլիոզի և կրծքավանդակի դեֆորմացիայի պատճառով: Նկատվում է մկանային մասայի զգալի ատրոֆիա: Վերջույթները գտնվում են ծավալած դիրքում, միմիմալ շարժումները բացակայում են: Ուռնաթաթերում առկա են պլանտար կոնտրակտուրաներ, ձախ ուռնաթաթում՝ հողախախտ: Ծնկներում և արմնկային հոդերում՝ ծալիչ կոնտրակտուրաներ:

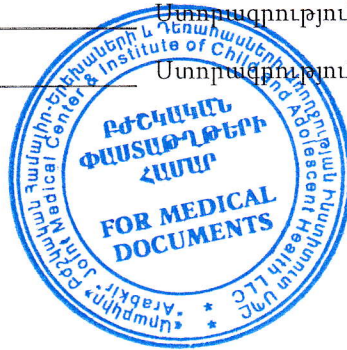
Հարկավոր է՝ ներկայացնել հիվանդությունը հաստատող գենետիկ քննության արդյունքները:

Նշանակվում է Էվրիդի 3մգ/օր դեղաչափով

Բուժող բժիշկ՝ ՍԱՖԱՐՅԱՆ ԱՂԱՎՆԻ Ստորագրություն 

Բաժանմունքի ղեկավար՝ ՍԱՖԱՐՅԱՆ ԱՂԱՎՆԻ Ստորագրություն 

Ծառայության ղեկավար՝ ԲԱՂԴԱՍԱՐՅԱՆ ԱՍՏՂԻԿ Ստորագրություն 





«Բժշկական Գենետիկայի և Առողջության Առաջնային Պահպանման Կենտրոն» ՍՊԸ

Արուսյան փող., 34/3, Երևան 009, հեռ. 015 800800

Էլ- փոստ՝ info@cmg.am

05.XII. 2025 թ

Մոլեկուլային-գենետիկական Ախտորոշում.

Մեջքի Մկանային Ամիոտրոֆիա

ԿՐԿՆՕՐԻՆԱԿ

Հիվանդի Ա.Ա.՝ Անտիկյան Նարեկ

Ամսաթիվ՝ 09.09.2014թ.

ԴԼԹ	Հիվանդի ԱԱ	Ախտորոշում
N90	Անտիկյան Նարեկ	SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիան հայտնաբերվել է:

Եզրակացություն. Հիվանդի ծայրամասային արյունից անջատված ԴԼԹ նմուշի վրա իրականացվել է մեջքի մկանային ամիոտրոֆիայի մոլեկուլային-գենետիկական հետազոտություն: Ուղղակի ԴԼԹ-ախտորոշման մեթոդով իրականացված հետազոտության արդյունքում հիվանդի մոտ հայտնաբերվել է SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիա, որը պատասխանատու է մեջքի մկանային ատրոֆիայի զարգացման համար: Ախտորոշումը հաստատված է:

****Թեստի արդյունքի մեկնաբանումը պահանջում է հաշվի առնել հիվանդի կլինիկական տվյալները, ինչպես նաև խորհրդատվություն անցկացնել համապատասխան բժշկի հետ:*

Թեստի աահմանափակումները. Այն բացահայտում է միայն մեջքի մկանային ատրոֆիայով հիվանդների շուրջ 95%-ի մոտ հանդիպող SMN1 գենի հոմոզիգոտ դելեցիան: Այս թեստը չի ախտորոշում փոքր ներգենային մուտացիաները և SMN1 գենի հետերոզիգոտ դելեցիան, ինչպես նաև SMN1 գենի de novo (ոչ-ժառանգական) դելեցիաները, որոնք հանդիպում են համապատասխանաբար 3.4% և 2% դեպքերում:

Լրացուցիչ տեղեկատվություն. 1/6000 հաճախականությամբ հանդիպող մեջքի մկանային ատրոֆիային (spinal muscular atrophy, SMA) բնութագրական է կլինիկական խիստ հետերոգենությունը: Այն բաժանված է երեք ենթատեսակների՝ ըստ հիվանդության դրսևորման տարիքի և կլինիկական ընթացքի: Այն ամուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդություն է, որի համար պատասխանատու SMN գենը գտնվում է 5q13.2 քրոմոսոմային հատվածում և կրկնապատկված է: Այս գենի SMN1 օրինակը դելեցիայի կամ մուտացիայի

է ենթարկված մեջքի մկանային ատրոֆիայի բոլոր երեք տեսակներում: Մեջքի մկանային ատրոֆիայով հիվանդների շուրջ 95% կրում են SMN1 գենի հոմոզիգոտ դելեցիա: Իսկ այն հիվանդների մոտ, որոնց մոտ ախտորոշվել է SMN1 գենի միայն մեկ գեղեցիա, հարոնաբերվում են նաև ներգենային մուտացիաներ: SMN1 գենի հետերոզիգոտ ատոջ կրողների հաճախականությունը կազմում է 1/40:

Կ.գ.թ. Հովհաննեսյան Բ.Հ.

Թամարա Ֆ. Սարգսյան

Կենտրոնի տնօրեն, Պրոֆ., գիտ. դոկտոր

Մ.Հերացու անվան Երևանի պետական բժշկական համալսարանի
բժշկական գենետիկայի և մոլեկուլային ախտորոշման ամբիոնի վարիչ
e-mail: tamarasarkisyan@gmail.com