ԱՐԱԲԿԻՐ
ARABKIR MEDICAL CENTRE
Արաբկիր
ԲԺՇԿԱԿԱՆ ՀԱՄԱԼԻՐ

ԵՐԵԽԱՆԵՐԻ ԵՎ ԴԵՌԱՀԱՍՆԵՐԻ ԱՌՈՂՋՈՒԹՅԱՆ ԻՆՍՏԻՏՈՒՏ
INSTITUTE OF CHILD AND ADOLESCENT HEALTH

ՀՀ, ք. Երևան 0014, Մամիկոնյանց փ. 30, Հեռ.՝ (374 10) 236 883, Ֆաքս՝ (374 10) 284 170
30 Mamikonianta str., 0014 Yerevan, Armenia, Tel. (374 10) 236 883, Fax: (374 10) 284 170
e-mail: info@arabkirmc.am, www.arabkirmc.am

Բժշկական խորհրդատվություն
25-H-CONS-30077

132510 | 25-H-CONS-30077

Անուն, ազգանուն, հայրանուն: ԱՐՄԵՆ [redacted] | Այց: [redacted]

Ծննդյան ամսաթիվ: [redacted] | Հեռ.: [redacted]

Հասցե: ԱՐԱՐԱՏ[redacted]

Գանգատներ

Ծնվել է առաջին հղիությունից, բնական ճանապարհով, հասուն, նորմալ ֆիզիկական պարամետրներով, առանց բարդությունների:

Առաջին գանգատը եղել է ձեռքերի դողը և նստելու անկարողությունը: Մի ժամանակ անց նկատվել է ձեռք բերված հմտությունների աստիճանաբար կորուստ /չի կարողացել տեղաշարժվել ճռիկով/, Երեխան չի կարողացել երբևէ ինքնուրույն նստել և քայլել: Կարողացել կանգնել միայն օրթեզի օգնությամբ: Ունի սկոլիոզ, ստացել է վերականգնողական թերապիա: Մտավոր ունակությունները համապատասխան են տարիքին:
Կատարվել է գենետիկական քննություն՝ ՍՄԱ1 գենի 7րդ էքզոնի հոմոզիգոտ դելեցիա:

T°	SPO2	PR	Քաշ	Հասակ	Գլխ/չափ	Զ/Ճ

Օբյեկտիվ Զննում

Երեխան ներկայացել է անվասայլակի վրա:
Նյարդաբանական ստատուս- ԳՇ-54սմ 75-90Պ, ԳՈՒՆ ինտակտ են: Քաշ- 34կգ: ԳՈՒՆ ինտակտ է, ունի լեզվի ֆասցիկուլյացիաներ: Մկանային ուժը դաստակներում /մատները ծալելիս, արմունկներում ձեռքերը ծալելիս/ գնահատվում է 2, ձեռքերի աբդուկցիան և էլևացիան բացակայում է, տոնուսը իջած է, ՋՌ վերին վերջույթներում 1+: Ստորին վերջույթներում մկանային տոնուսը , ուժը նվազած է. չի կարողանում ծալել ոտքերը կ/ա հոդերում, ծալումը ծնկան հոդերում խիստ նվազած է, ծալումը ս/թ հոդերում սահմանափակ է: ՋՌ ստորին վերջույթներում բացակայում են: Ծնկան հոդերում սահմանափակում չկա: Ունի ոտնաթաթերի դորզալ ֆլեքսիայի սահմանափակում: Մակերեսային և խորանիստ զգացողությունները պահպանված են: Կոնքի օրգանների խանգարումներ չկան:

Նշանակված հետազոտություններ

Ախտորոշում

Սպինալ մկանային ատրոֆիա տիպ 2

ՀՄԴ - 10

:

Խորհուրդներ

1. Հիվանդին խորհուրդ է տրվում մշտական գենետիկական թերապիա էվրիսդի 6.6 մլ /5մգ//օր
2. Օրթոպեդի խորհրդատվություն
3. Թոքաբանի խորհրդատվություն

Բժիշկ / Մասնագետ: ՍՈՒԽՈՒՐՅԱՆ ԲԻԱՅՆԱ
Անուն ազգանուն

Ստորագրություն

ԲԺԻՇԿ ... ՍՈՒԽՈՒՐՅԱՆ

Մասնագիտացում: Մանկական նյարդաբան

ARABKIR MEDICAL CENTRE
Արաբկիր
ԲԺՇԿԱԿԱՆ ՀԱՄԱԼԻՐ

ԵՐԵԽԱՆԵՐԻ ԵՎ ԴԵՌԱՀԱՍՆԵՐԻ ԱՌՈՂՋՈՒԹՅԱՆ ԻՆՍՏԻՏՈՒՏ
INSTITUTE OF CHILD AND ADOLESCENT HEALTH
ՀՀ, ք. Երևան 0014, Մամիկոնյանց փ. 30, Հեռ.՝ (374 10) 236 883, Ֆաքս՝ (374 10) 284 170
30 Mamikonianta str., 0014 Yerevan, Armenia, Tel. (374 10) 236 883, Fax: (374 10) 284 170
e-mail: info@arabkirmc.am, www.arabkirmc.am

Բժշկական խորհրդատվություն
25-H-CONS-30076

[redacted]

25-H-CONS-30076

Անուն, ազգանուն, հայրանուն ԱՐԱՄ [redacted]

Այց [redacted]

Հեռ. [redacted]

Ծննդյան ամսաթիվ [redacted]

Հասցե ԱՐԱՐԱՏ, ՄԱՍԻՍ 5 Փ., 33-

Գանգատներ

նյարդաբանական ստատուսի գնահատում:
Երեխան ծնվել է երկրորդ նորմալ ընթացքով հղիությունից, ինքնուրույն ծննդաբերությունից: Հետագա զարգացումը մինչև 7 ամսական ծնողին չի անհանգստացրել: Երեխայի մոտ կատարվել է գենետիկ քննություն, SMN1 գենի 7րդ էքզոնի հոմոզիգոտ դելեցիա, ախտորոշվել է 2-րդ տիպի Սպինալ Մկանային Ատրոֆիա: Երեխան չի հասել Նստելու և կանգնելու հմտությանը: Մտավոր կարողությունները տարիքին համապատասխան են: Կծելու, ծամելու դժվարություն չունի: Ուտում է իր ձեռքով: Քնի մեջ կարող է խռացնել, քնի ապնոէ? Ունի անբավարար փարթամություն: Քաշը - 12 կգ /8կգ 3Պ ցածր է/

T°	SPO2	PR	Քաշ	Հասակ	Գլխ/չափ	Հ/Ճ

Օբյեկտիվ Զննում

Նյարդաբանական ստատուս- ԳՇ-49,5սմ 8մմ 3րդ Պ-ից ցածր, ԳՈՒՆ ինտակտ են: Նկատվում են լեզվի ֆասցիկուլյացիաներ: Դիզարթրիա: Մկանային տոնուսը և ուժը իջած են հատկապես պրոքսիմալ խմբերում: Ձեռքերից - մատները կարողանում է ծալել և բացել, դաստակային հոդում շարժումները խիստ սահմանափակ են, առկա են ծալիչ կոնտրակտուրաներ երկու դաստակներում և արմնկային հոդերում: ՋՌ ձեռքերից՝ 2+: Ոտքերից՝ չի կարողանում ոտքերը ծալել կ/ա, ծնկան հոդերում, ս/թ հոդերում առկա են աննծամ շարժումներ: Առկա են ծալիչ կոնտրակտուրաներ ծնկան և ս/թ հոդերում: Երեխան չի կարողանում նստել, կանգնել, գլորվել, քայլել: Երեխան ու սկոլիոզ: Զգացողական խանգարումներ չկան, կոնքի օրգանների ֆունկցիաների խանգարումներ չկան:

Նշանակված հետազոտություններ

Ախտորոշում

Սպինալ մկանային ատրոֆիա տիպ 2

ՀՄԴ - 10

Խորհուրդներ

1. Երեխան կարիք ունի մշտական գենետիկական թերապիայի օրական 4մլ Էվրիսդի
2. Օրթոպեդի խորհրդատվություն
3. Թոքաբանի խորհրդատվություն
4. Սննդաբանի կոնսուլտացիա

Բժիշկ / Մասնագետ ՍՈՒԽՈՒԴՅԱՆ ԲԻԱՅՆԱ
Անուն ազգանուն

Ստորագրություն

ԲԺԻՇԿ ԲԻԱՅՆԱ ՍՈՒԽՈՒԴՅԱՆ

Մասնագիտացում Մանկական նյարդաբան