



Պացիենտ՝ ԷԿԱ [REDACTED]
Ծննդ. ամսաթիվ՝ [REDACTED] 9
Անձնագիր կամ նույնականացման քարտ կամ ծննդյան վկայական՝ [REDACTED]
Ուղեգրող մարմին՝ Ուկրաինա Գրուսի փակ բաժնետիրական ընկերություն
Բջջային [REDACTED]

Բժշկական խորհրդատվություն

Պացիենտ [REDACTED]

ԷԿԱ [REDACTED]

Ծննդյան ամսաթիվ [REDACTED] 19

Այցի Ամսաթիվ 23/06/2025 12:21

Գանգատ

չի նստում, չի կանգնում, չի քայլում, առկա է արտահայտված մկանային ատրոֆիա վերջույթներում,

Անամնեզ

G3P5(1 մահացած պտուղ, 1 վիժում): Տանը մեծ տղայի մոտ նույնպես ախտորոշված է ողնուղեղային մկանային ատրոֆիա: Երկրորդ տղան առողջ է: Հղիությունը ընթացել է առանց բարդությունների: Ծնվել է ժամանակին, կեսարյան հատման ճանապարհով: Զնշը՝ 3000գ, հասակը՝ 50սմ: 6իչը՝ միանգամից: Ծննդատնից դուրս են գրվել 4րդ օրը: Մայրը նկատել է խնդիր 6 ամսականից, երբ սկսել է վատ պահել գլուխը, չի պտտվել, սպոնտան ակտիվությունը եղել է սակավ: 20/02/2020թ կատարվել է գենետիկական ըննություն, հաստատվել է SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիա: Հսկցում է մասնագետների կողմից, պարբերաբար ստանում է վերականգնողական բուժում: Դինամիկան բացասական է:

Օբյեկտիվ գննում

Գիտակցությունը՝ պարզ, հարցերին պատասխանում է աղեկվառ, մտավորը՝ տուժած չէ: Մենինգեալ ախտանիշները բացակայում են: Առկա են արտահայտված շարժողական խանգարումներ: Մկանային ուժը՝ խիստ իջած է, առկա է արտահայտված մկանային ատրոֆիա, կրծքավանդակը խիստ դեֆորմացված: մկանային տոնուսը՝ խիստ հիպոտոնիկ: Ձլային ռեֆլեքսները՝ բացակայում են: Ակտիվ շարժումները՝ խիստ սահմանափակ: ԳՈԻԼ՝ ինտակտ: Չգացողական խանգարումները բացակայում են: Ուղեքերը տեղափոխելիս իրեն օգնում է ձեռքերով: Դիստալ շարժումները որոշ չափով պահպանված են: Դիտվում են լեզվի ֆասցիկուլյարցիաներ:

Ախտորոշում

Ողնուղեղային մկանային ատրոֆիա

Խորհուրդներ / Բուժում

1. Ցուցված է հիվանդություն-մոդիֆիկացնող դեղորայք՝ Ռիսդիպլամ(Էվրիսդի)՝ նախնական հաշվարկով 4մլ(3մգ) օրը 1 անգամ՝ որկարատև
2. Շարունական վերականգնողական բուժումը
3. Սրտի ԷՍԳ, սրտի ՈԻԶ
4. Թոքաբանի, օրթոպեդի և նյարդաբանի դինամիկ հսկողություն

Մանկական նյարդաբան

ԷԿԵԼԻՆԱ

ԲԱԲԱՅԱՆ

G12 Ողնուղեղային մկանային ատրոֆիա (ապաճում) և նմանատիպ համախտանիշներ

