



ԲԺՇԿԱ-ԳԵՆԵՏԻԿԱԿԱՆ ԽՈՐՀՐԴԱՏՎՈՒԹՅԱՆ

ԵԶՐԱԿԱՑՈՒԹՅՈՒՆ

Պացիենտ Կատալեյա [REDACTED] ծնված [REDACTED] 25թ դիմել է բժշկա-գենետիկական խորհրդատվության հետևյալ զանգատներով. քաշի անբավարար ավելացում, մաշկային ախտահարում, փորկապություն:

Ընտանիքի 2-րդ երեխան է, 3-րդ հղիությունից (երկրորդ հղիությունը՝ չգարգացող), Ծննդաբերություն՝ 38-րդ շաբաթականում, նոմալ բիոմեխանիզմով, 2640գ քաշով, 50սմ հասակով (ասիմետրիկ ՊՆԱԴ), ունեցել է հիպոգլիկեմիա: Կյանքի 2-րդ օրվանից ունեցել է մաշկաբորբ, թույլ է եղել, վատ է ծծել, ստացել է հակաբիոտիկներ: 2 ամսականում ունեցել է ցնցումներ, մինչև 6 ամսական ստացել է հակացնցումային բուժում:

Օբյեկտիվ. քաշը՝ 6 կգ (- 2.5 SD), հասակը՝ 68.5 սմ (+ 0.05 SD), գլխի շրջագիծը՝ 42 սմ (- 1,21 SD), մաշկը և մազերը բաց գույնի, դոլիխոցեֆալիա, ճակատային բրգերն արտահայտված, հակամոնոլոլիդ աչքերի կտրվածք, էպիկանտ ձախից, քթարմատը տափակ, քթի ծայրը կլորավուն, ռետրոգնաթիա: Ամբողջ մարմնին բշտիկավոր ցանավորում, պիգմենտացիա նախկին ցանավորման տեղերում, գլխի մաշկին մեծ քանակի կեղևիկներ բշտիկների լավացման տեղերում: Հայացքը ֆիքսում է, արձագանքում է, ինքնուրույն չի նստում, ոտքերը լավ չի հենում: Ունի 4ատամ:

Եզրակացություն

Անբավարար փարթամություն: Քրոնիկ մաշկաբորբ: Գլոբալ զարգացման հապաղում:

Խորհուրդ է տրվում

1. Ալերգոլոգի խորհրդատվություն:
2. NGS հետազոտություն՝ մետաբոլիկ ժառանգական հիվանդությունները ժխտելու նպատակով:
3. Մաշկաբանի խորհրդատվություն:
4. Նյարդաբանի խորհրդատվություն:

Բժիշկ-գենետիկ՝

Կոստանդյան Ն.Կ.

MedGen[®]
ԲԺՇԿԱԿԱՆ ԳԵՆԵՏԻԿԱԿԱՆ ԿԵՆՏՐՈՆ
Զ.ԵՐԵՎԱՆ, ԱՐՈՎՅԱՆ ՓՈՂ. 34/1
ԲՆՕՐԻՆԱԿ
ՀԱՅԱՍՏԱՆԻ ԳԵՆԵՏԻԿԱԿԱՆ ԵՎ ՄԱՐԴԱԿԱՆ ԿԵՆՏՐՈՆ