

Մարի

Ծննդյան ամսաթիվ- 25

Կյանքի անամնեզ- G2P2: Առաջին երեխան առողջ է: Հղիությունը ընթացել է առանց բարդությունների: Ծնվել է ժամանակին, նորմալ բիոմետրիայով, ճիշդ միանգամից, քաշը՝ 2390գ, հասակը՝ 48սմ: Ծննդատնից դուրս են գրվել 3րդ օրը: Պատվաստումները ստացել է թերի: Ինֆեկցիաներ՝ 3 անգամ թոքաբորբ: Վիրահատություններ չի ունեցել: Չարգացումը ընթացել է հապաղումով, ստացել է վերականգնողական բուժումներ, առկա է դրական դինամիկա: 5 ամսական հասակում հոսպիտալացվել է, դեֆիցիտների կապակցությամբ, կատարվել է սրտի ՈւՁՀ, որովայնի խոռոչի ՈւՁՀ, ակնաբույժի խորհրդատվություն, գլխուղեղի ՄՌՇ՝ նորմալ: Կարիոտիպի որոշում՝ շեղումների չի հայտնաբերվել:

Հիվանդության անամնեզ- Ըստ ծնողի ծնված օրվանից երեխան քաշ քիչ է ավեացրել, մաքսիմալ ամսվա կտրվածքով 300գ: Հավելյալ սկսելուց հետո երեխան հրաժարվում է բացի ԿԽ-ից ուտել այլ սնունդ, երբեմն բանան քիչ քնակով, կարտոֆիլ: Մշտապես նկատել են արյուն կղանքում պինդ կղանքից հետո: Վերջին 2 ամսվա ընթացքում ստանում է Ֆորլաքս 4գ*2, որը տրվում է ոչ ռեգուլյար, որի ֆոնի կրկին ունենում է արյուն կղանքում պինդ կղանքի պայմաններում: Հետազոտվել է Նյարդաբանի և Էնդոկրինոլոգի կողմից: Վերջին անգամ դեֆիցիտներ ստուգվել են 5 ամսականում:

Ախտորոշում- Չճշտված գենետիկական հիվանդություն՝ Միկրոցեֆալիա: Գլոբալ զարգացման հապաղում
Անբավարար փարթամություն
Զրոնիկ փորկապություն

Երեխայի ախտորոշման ճշտման նպատակով ցուցված է ամբողջական գենոմի սեքվենավորում (WGS), Գենետիկայի փորձագիտական կենտրոնում, արժեքը՝ 680 000 դրամ (վեց հարյուր ութսուն հազար դրամ):

Ուղիղոր կանանց և երեխաների ինֆանտալոգի Մանկաբուժական Ծառայության պատասխանատու՝
Սեդա Հարությունյան

10/06/2026

