

ԱՄՓՈՓԱԳԻՐ

Ամսաթիվ – 16.12. 05.2025թ.

ID – 132510

Հիվանդի ԱԱՀ - Արմեն

Ծննդյան Ամսաթիվ - 16թ

Հասցե –

Ախտորոշումը հիմնական – Սպինալ մկանային ատրոֆիա տիպ 2

Հիվանդության ընթացքը, օբյեկտիվ գնման և հետազոտությունների արդյունքները:

Ծնվել է առաջին հղիությունից, բնական ճանապարհով, հասուն, նորմալ ֆիզիկական պարամետրներով, առանց բարդությունների: Առաջին զանգատը եղել է ձեռքերի դողը և նստելու անկարողությունը: Մի ժամանակ անց նկատվել է ձեռք բերված հմտությունների աստիճանաբար կորուստ /չի կարողացել տեղաշարժվել ճոխով/, 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:

Երեխան ներկայացել է անվասայլակի վրա: Նյարդաբանական ստատուս- ԳՇ-54սմ 75-90Պ, ԳՈԻՆ ինտակտ են: Քաշ- 34կգ: ԳՈԻՆ 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 հողերում, ծալումը ծնկան հողերում խիստ նվազած է, ծալումը ա/թ հողերում սահմանափակ է: ՋՌ ստորին վերջույթներում բացակայում են: Ծնկան հողերում սահմանափակում չկա: Ունի ոտնաթաթերի դորզալ ֆլեքսիայի սահմանափակում: Մակերեսային և խորանիստ զգացողությունները պահպանված են: Կոնքի օրգանների խանգարումներ չկան:

1. Հիվանդին խորհուրդ է տրվում մշտական գենետիկական թերապիա Էվրիսդի 6.6 մլ /5մգ//օր

2. Կատարել SMN1 և SMN2 գեների գենետիկական քննություն

Բժիշկ՝



Բ.Գ.Սուխուդյան

ԱՄՓՈՓԱԳԻՐ

Ամսաթիվ – 16.12.25թ.

ID-420467

Հիվանդի ԱԱՀ – Արամ

Ծննդյան Ամսաթիվ – 27թ

Հասցե –

Հիմնական – Սպինալ մկանայինատրոֆիա տիպ 2

Հիվանդության ընթացքը, օբյեկտիվ գնման և հետազոտությունների արդյունքները:

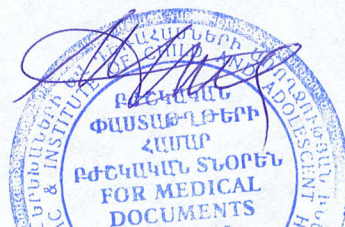
Երեխան ծնվել է երկրորդ նորմալ ընթացքով հղիությունից, ինքնուրույն ծննդաբերությունից: Հետագա զարգացումը մինչև 7 ամսական ծնողին չի անհանգստացրել: Երեխայի մոտ կատարվել է գենետիկ քննություն, SMN1 գենի 7-րդ էքզոնի հոմոզիգոտ դելեցիա, ախտորոշվել է 2-րդ տիպի Սպինալ Մկանային Ատրոֆիա: Երեխան չի հասել նստելու և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

Նյարդաբանական ստատուս- ԳՇ-49,5սմ 8սմ 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, ա/թ հոդերում առկա են աննձամ շարժումներ: Առկա են ծալիչ կոնտրակտուրաներ ծնկան և ա/թ հոդերում: Երեխան չի կարողանում նստել, կանգնել, գլորվել, քայլել: Երեխան ունի սկոլիոզ: Չգացողական խանգարումներ չկան, կոնքի օրգանների ֆունկցիաների խանգարումներ չկան:

Խորհուրդներ

1. Երեխան կարիք ունի մշտական գենետիկական թերապիայի օրական 4մլ Էվրիսդի
2. Կատարել SMN1 և SMN2 գեների գենետիկական քննություն

Բժիշկ՝



Բ.Գ.Սուխոյան