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 Mamikoniants str., 0014 Yerevan, Armenia, Tel. (374 10) 236 883, Fax: (374 10) 284 170
e-mail: info@arabkirmc.am, www.arabkirmc.am

Բժշկական խորհրդատվություն
26-H-CONS-5738

16245 26-H-CONS-5738

Անուն, ազգանուն, հայրանուն ՄԱՆԵ [redacted] Այց 13-02-2026

Ծննդյան ամսաթիվ [redacted]0 Հեռ. [redacted]

Հասցե [redacted]

Գանգատներ

Գանգատներ. Ձեռքերի և ոտքերի հարկադրական դիրքավորումներ, պարանոցի թեքում դեպի աջ, քայլվածքի և խոսքի խանգարում, թքահոսություն; խոսքի վատացում:
Հիվանդության անամնեզ- Հիվանդության սկիզբը նշում է 6 տարեկանից ձախ ոտնաթաթի ձգվածությունից և դիրքավորումից, որից հետո ի հատ են եկել և ատիճանաբար խորացել են մկանային փգումներն ու դիրքավորումները այլ վերջույթներում, պարանոցի մկաններում, ի հայտ է եկել դիզարթրիա: Պացիենտին կատարվել է գենետիկական թեստավորում, որը հայտնաբերել է KMT2B գենի մուտացիա: Հիվանդությունը վերջին տարիների ընթացքում արագ զարգացում էր և հաշվի առնելով, որ դիստոնիայի այս տեսակը լավ է արձագանքում վիրահատական բուժմանը՝ 2022թ-ին մարտին պացիենտին հաջողությամբ կատարվել է GPi կորիզի գլխուղեղի խորասնիստ ստիմուլյացիա, տեղադրվել է նեյրոխթանիչ: 2025թ-ին նեյրոստիմուլատերի կյանքի ավարտի հետևանքով ստիմուլացան դադարեցվել է, ինչը հանգեցրել է պացիենտի վիճակի վատացմանը:

T*	SPO2	PR	Քաշ	Հասակ	Գլխ/չափ	Զ/Ճ

Օբյեկտիվ Զննում

Նյարդաբանական ստատուս. Գիտակցությունը պարզ է:
Մենինգեալ նշանները բացակայում են: ԳՈՒՆ: Բբերը հավասարաչափ են, կլոր, ֆոտոռեակցիան աշխույժ: Ակնագնդերի շարժումները պահպանված են ամբողջ ծավալով: Դիպլոպիա, նիստագմ չկա: Զգացողությունը դեմքի վրա փոփոխված չէ: Միմիկան սիմետրիկ է: Լսողությունը նորմալ է: Կլման ակտը և ձայնը պահպանված են, խոսքը՝ դիզարթրիկ է, հիմանականում լինգվալ դիստոնիայի հետևանքով: Լեզուն՝ միջին գծով:
Շարժողական համակարգ: Մկանային ուժը փոփոխված չէ: Մկանային տոնուսը պասիվ շարժումների ժամանակ նորմալ է: Գեներալիզացված դիստոնիա՝ ձեռքերի, ոտքերի և պարանոցի ներգրավումով, ավելի արտահայտված ձախից: Մոբիլ, բայց արտահայտված տորտիկոլիս: Ձախ ձեռքի սլունքթաթային հոդի ֆիքսված դիստոնիկ դիրք և կոնտրակտուրա: Ջլային ռեֆլեքսները հավասար են, պաթոլոգիական ռեֆլեքներ չեն հայտնաբերվել: Քայլում է քիչ անվստահ, հիմնականում ձախ ոտնափափի շարժման սահմանափակման պատճառով: Ախեյրոկինեզ:
Զգացողական համակարգը: Մակերեսային և խորանիստ զգացողությունը պահպանված է: Կոորդինատոր համակարգ: Կոորդինատոր փորձերը կատարում է բավարար, քիչ անվստահությամբ, բայց առանց վրիպելու: Ռոմբերգի դիրքում կայուն է: Հրման փորձի ժամանակ դիրքը պահպանում է:

Նշանակված հետազոտություններ

Ախտորոշում

Պրոգրեսիվող աուտոսոմ-դոմինանտ դիստոնիա (DYT28)՝պայմանավորված KMT2B գենի մուտացիայով՝ դիզարթրիայով, գեներալիզացված դիստոնիայով, տորտիկոլիսով, ոտնաթաթի կոնտրակտուրայով: Վիճակ՝ նեյրոստիմուլյատորի աշխատանքի ավարտի պատճառով, դժգույն գնդի ներքին սեգմենտի գլխուղեղի խորանիստ ստիմուլյացիայի (DBS-GPi) դադարից հետո:

ՀՄԴ - 10

:

Խորհուրդներ

Պացիենտին անհրաժեշտ է անհապաղ իրականացնել նեյրոստիմուլյարորի փոխարինում՝ վիճակի վատացումը կանխելու նպատակով:

Բժիշկ / Մասնագետ ՍՈՒԽՈՒՌՅԱՆ ԲԻԱՅՆԱ
Անուն ազգանուն
Ստորագրություն

Մասնագիտացում Մանկական նյարդաբան

ԵՐԵԽԱՆԵՐԻ ԵՎ ԴԵՌԱՀԱՍՆԵՐԻ ԱՌՈՂՋՈՒԹՅԱՆ ԻՆՍՏԻՏՈՒՏ INSTITUTE OF CHILD AND ADOLESCENT HEALTH
ԲԺՇԿԱԿԱՆ ՓԱՍՏԱԹՂԹԵՐԻ ՀԱՄԱՐ
ԲԺՇԿԱԿԱՆ ՏՈՄԱՐ
FOR MEDICAL DOCUMENTS
MEDICAL