



## ՔԻԼԻԱՆ ՄԻՈՒԹԻՒՆԸ



## ԱՆԺԼՄԱՆԻ ՍԻՆՏՐՈՄԸ

### ԺԱՌԱՆԳԱԿԱՆՈՒԹՅՈՒՆԸ ԱՆԺԼՄԱՆԻ ՍԻՆՏՐՈՄԸ

Այս անոմալիան հայրնաբերված է 15. 11. 12. գեների մէջ որը կը գտնվի 15 քրոմոտոմի վրա. որոնք են :

1. գեների 15. 11. 12 հիմնային կորուստ 15 քրոմոտոմի 66% մոտք եկ վրանք բոխանցել ժառանգական 1% մոտք.
2. 15 քրոմոտոմի անօմալ գեների սրանալը ծնողական 5% մոտք եկ բոխանցել ժառանգական 1% մոտք.
3. Գենի մոդացիան (UBE3a) : մոդավորապես 10% մոտք եկ վրանքը հանդիսանայ ժառանգականության վրայ 1 մինչեւ 50% մոտք. 10% մոտք չէ հայրնաբերված անոմալիա գենային մակարդակի վրա.

### ԲՈՒԺՈՒՄ

Միշ այսոր ոչ մի բուժում չէ հայրնաբերված, միակ բուժումը որոշակի երեվոյաների բուժումն է որինակ էբիլերսիահ, քունի, սունուցման եկ գեսողության.



### ՀԻՎԱՆԴՈՒԹՅԱՆ ՄՈՏԵՑՈՒՄԸ

Չափ մեծ նշանակություն ունի կանխիք հայրնաբերել որը կ'ոգնէ հիվանդներին ձիշտ հիմքերի վրա դնելը որպեսզի օգտվին կինետիկաբեն, սունուցման կարիքները որը կ'օգնէ իրենց գալելու մեջ. Որդոֆոնիստի միշամբությունը մեծ նշանակություն ունի խօսելու վրա.

Այս պղփիկները հնարավոր է աշխարային կեանքի մրցնել եկ ինքնուրություն սորվեցնել եթէ կանուխ հայրնաբերվի այս հիվանդությունը.

Որովհեք այս պարիկները շափ զգայուն են երաժիշտ լողի եւ շարժող արկաներին.

## ԱՆԺԼՄԱՆԻ ՍԻՆՏՐՈՄԸ



Ժառանգական շաբ հազվագոյր հիվանդութիւնների շարքին կը պարկանի որ հինգ կը հանդիսանայ 15-րդ գրոմոստի անոմալիան որը հայրնաբերված է Անգլիացի մանկաբուժ հերի Անժլմանի կողմից 1965- թ որի հովանականությունը 1/100000 -ի է. Այս հիվանդությամբ տարապողների թիվը շաբացման մեջ է այն պարճարով որ այսոր գիրենք այս սինդրոմի հարկանիշները :

## ՔԼԻՆԻԿԱԿԱՆ ՀԱՏԿԱՆԻ ՇՆԵՐԸ

1-Ապացոյցոված հարկանիշներ: Մարմնական շարժողականության ուշացում, ուղեղային զարգացման սուր հերած եվ համարիայ խոսակցության բացակայություն.

Անթեղի ծիծաղ որը անբացաբրելի է եվ անհայր. Այս պգրիկները շաբ զգայուն են եվ լապիլ ամինայ բոք գրգրման շաբ ուժգոյն կը պարասիսնեն զարնելով իրենց ձերքերուն եվ առմունկներուն.

2- Հաճախակի հարկանիշներ : ավելի գան 80% դեպքերը որոնք ունի էպիլեպսիկ երեվոյթներ որ կ'ըսկսի երեք տարեկաննեն արաչ եվ էլեկտրոէնտֆար գրամահ ցոյց կու լրա տարբեր օճախներ ուղեղի աքալահարված.

3-Գոնափինացուած հարկանիշներ :որը 50% դեպքեր են. Դեմքի հետ կապված (մեծ բերան որի վերին արդամնաշարը արդացուցված է եվ շուրջերը բարակ, կզակը սուր եվ հերին գանկի տարակութիւն, մաշիկ հիբոսիկմենցիայ նոյնպես մազերի եվ աչքերի, սրոլիոց եվ գերուցյուն երդասարդների գով. Հայրնաբերված է նայեվ քունի խանքարանքներ.



## ՀԵՏԱԶՈՏՈՒԹՅԱՆ ԱՐԱՎԵԼՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐԸ



Մեկ կողմէ շուրաբոյթ հայրնաբերել եվ սկսիլ իրենց կողմնակի երեվոյթների բուժումը, իսկ մյուս կողմէ թիվով շաբնալը հիվանդներուն կը նպաստե գիրնականներուն որպեսզի լավ ուսումնասիրեն հիվանդներին եվ բուժում մը գրնան.

## ՆՊԱՏԱԿԸ ԱՅՍ ԲԱՑԱՏՐՈՒԹՅԱՆ

Քիլիան Միութիւնը կ'աշխաբի որ այս հիվանդներին հայրնաբերվին որպեսզի հիմք հանդիսանան հերազության խորացման համար եվ շուրաբոյթ բուժման հասնելու.

Այսոր բազմաթիվ լեզուներով գրգոյներ կը բաժնվին աշխարհի բազմաթիվ երկիրների մեջ որպեսզի ծանոթացնեն այս հիվանդությունը մարդկանց եվ հայրնաբերվին նոր ու նոր դեպքեր.

Այս միությունը կը ցանկանա նորանոր անդամներ գրվին իրենց եվ աշխարհի տարբեր գիրնականների հետ որպեսզի կանխեն եվ բուժման հասնին եվ համաշխարային ցունց կազմեն.

Հավելեալ գաղաքար կազմելու համար կրնաք այցելել միութեան կայք է չը.