

Жалобы

Подожли после выписки из ДПНО 1 НИКИ педиатрии им. Вельтищева

Жалобы на рецидив приступов - 1.10.2024, 10.10.2024, 02.11.2024, 16.11.2024, 30.11.2024, последний 21.12.2024.

Ранее приступы 11 и 14 сентября, 22 сентября 2024 во сне либо при пробуждении (взгляд в сторону, рвота, отглатывающие движения, зрачки расширены, замирание, но меньше по длительности).

1 июля 2024 на фоне титрации ламотриджина (эпилепсия, поворот головы и глаз в сторону, зрачки широкие, не отвечает на вопросы, рвотные позывы без рвоты, длительность до 10 минут. Повторно 5, 8 и 10 июля 2024, все во время ночного сна, постприступный сон.

Во время госпитализации в п/но 1 рдкб зафиксировано несколько приступов:

14, 18 и 21 июля 2024 - резкий крик, поворот головы и глаз вправо, не реагирует, ознободобное дрожание, рвотные позывы и засыпание.

Принимает - вальпроевая кислота 375 мг 2 раза в сутки и клоназепам по 10 мг 2 раза в сутки. Более приступов не было.

Ранее приступ в анамнезе: 17 августа 2022 через непродолжительное время после пробуждения возникли насильственные движения руками по типу сжимания волос, затем глаза ротируются влево и вниз, ребенок не контактировал, не двигался, данное состояние длилось несколько минут, затем началась рвота, после чего ребенок обмяк, глаза и голова оставались ротированными влево, затем уснула, после пробуждения была сонливой, капризной, показывала на голову, затем уснула вновь.

Наблюдается нарушение речевого развития - разговаривает лепетом, звуками, первые слова появились в 3 года 3 мес, но слова использует неактивно, больше в активной речи пользуется звуками, мычанием. За последнее время в активном словаре стало больше звуков. Ранее в поведении демонстрировались стереотипии - закрывала уши в течение дня, поглаживала себя по голове, сейчас данных проявлений нет. В еде аппетит крайне избирательный, избирательность изменялась, в последнее время избирательность усилилась. Под музыку танцует. Посещает ДДУ, с детьми контактирует, играет. Во сне недержание мочи, в течение дня также ходит в памперсе по этой же причине. Также постоянно ходит с приоткрытым ртом, наблюдается спонотечение.

В поведении дуршлыва, поведение нарушено, играет с предметами мебели.

Стала ослабленной, мало двигается, часто просится на руки, не любит ходить, походка шаткая.

Эпизодически недержание мочи в бодрствовании и во сне, в течение дня недержание кала.

Анамнез заболевания

Анамнез заболевания: впервые приступ возник в августе 2022г, вызвали БСМГП, направлены в НХО 1 РКБ, осмотрена нейрохирургом, проведено скт гм (патология травматической нет), выставлен д-з: данных за чит нет. Эписиндром? Рекомендовано амбулаторное наблюдение у невролога, в связи с чем и обратились на прием к неврологу РДКБ впервые в сентябре 2022, проведено ЭЭГ сна - острые волны и комплексы острая-медленная волна, акцентированные в теменно-затылочных и задне-височных отделах, занимает до 20%. Назначена АЗТ - вальпроевая кислота (25мг/кг/сутки). ЭЭГ сна от 02.02.2023 показывала гиперэлектрическую активность регулярно в течение записи сна и занимает до 70% записи с устойчивым акцентом слова Т5Р3. ЭЭГ сна на вальпроевой кислоте 24мг/кг/сутки. ПАК 02.02.2023 - тромбоциты норма. Коагулограмма 02.02.2023 - норма. УЗИ ОБП 02.02.2023: признаки гепатоспленомегалии. В связи с ухудшением электроэнцефалографической картины в терапию введен левитирацетам в дозировке 30мг/кг/сутки. Контроль ЭЭГ сна от 06.02.2023: гиперэлектрическая активность, акцентированная в теменно-затылочных-височных отделах, занимает до 90% записи. Проведена ТМС на НЦП 2-типа 04.02.2023: активность ферментов в пределах нормы. УЗИ ОБП от 05.02.2023: признаки незначительной гепатомегалии. Концентрация вальпроевой кислоты 06.02.2023: 98мг/мл. МРТ ГМ по эпилептологу под седацией от 05.02.2023: мр-картина мальформации кортикального развития: билатеральная ламиарная гетеротопия височных, теменных и затылочных долей. Уменьшение объемами гипокампов. Смешанная гидроцефалия. Гипертрофия плоточных миндалин. Консультирована прикритом 07.02.2023: эрр, сочетающаяся с задержкой интеллектуального развития. Консультирована генетиком 07.02.2023: хромосомной патологии не выявлено.

ЭЭГ сна от 10.02.2023: генерализованная гиперэлектрическая активность, занимает до 90% записи (на фоне приема вальпроевой кислоты 25мг/кг/сутки и увеличенной дозировки левитирацетама до 40мг/кг/сутки). Осмотрена офтальмологом 09.02.2023: гипертрофия сл сл степени ОИ, гипертрофический астигматизм, ри, ангиопатия сосудов сетчатки. Осмотрена сурдологом в сентябре 2023: слух, достаточный для развития речи. С декабря 2023 производится смена левитирацетама на факсимилу (4мг/сутки) в связи с неэффективностью первого (отсутствие положительной динамики на ЭЭГ несмотря на терапевтический диапазон). ЭЭГ сна от 02.02.2024: без изменений (гиперэлектрическая в той же области 90%). При увеличении дозировки факсимилу до 6 мг появилась атаксия, дозировка уменьшена до 4 мг, но явления атаксии сохранились, также появилась заторможенность. Проведен контроль ЭЭГ дневного сна от 04.02.2024: в бодрствовании и во сне, с нарастающим во сне, в теменно-затылочных-височных отделах деформированные и типичные комплексы ома, периодически с диффузным распространением до 30% записи.

Реймками отменена, атаксия практически купировалась, в терапию к вальпроевтам добавлен ламотриджин (улучшение привычных приступов). Госпитализирована 10.07.2024 в ДПНО 1 РДКБ, где были фиксированы несколько типичных приступов (14, 18 и 21 июля 2024 - резкий крик, поворот головы и глаз вправо, не реагирует, ознободобное дрожание, рвотные позывы и засыпание), проведен контроль ЭЭГ сна - продолженная гиперэлектрическая активность регулярно по вальпроево-теменно-височным областям билатерально в виде высокоамплитудных коротких разрядов сгруппированных комплексов ома, спайковидные разряды редкими региональными замедлением, индекс представленности во сне 85-90%, осмотрена логопедом - онр 1 уровня, психиатром (выявленная эпилепсия с когнитивными нарушениями, аутистическая симптоматика) Р79.8

Произведена смена ламотриджина на эпилексид, динамика + (приступы временно купировались), но имелась заторможенность, явления атаксии, выраженные нарушения поведения и аппетита, ребенок похудел, а затем вновь произошел рецидив приступов. Концентрация вальпроевой кислоты в крови 100мг/мл от 09.02.2024 (при дозировке 375мг 2 раза в сутки 35мг/кг/сутки) в пределах референса, на верхней границе нормы.

ЭЭГ дневного сна от 13.09.2024: в бодрствовании акцентировано в левых теменно-затылочных-височных областях одиночные и кластерные разряды сгруппированных комплексов ома с диффузным распространением. Во сне резкое нарастание амплитуды и эпипредставленности. Регистрируются частые диффузные разряды сгруппированных комплексов ома с инициальной зоной в теменно-затылочных отделах, индекс представленности 70%, без отрицательной динамики.

В связи с рецидивированием приступов и плохой переносимостью этосуксимида, произведена постепенная смена его с сентября 2024 на клоназепам (выявленная эпилепсия с когнитивными нарушениями, аутистическая симптоматика) Р79.8

Постепенная титрация до 5 мг 2 раза в сутки. ЭЭГ от 27.11.2024: в пассивном бодрствовании в левой лобно-центрально-височной области с диффузным распространением, то автономно в правой лобно-центрально-височной области с диффузным распространением регистрируются одиночные, серийные и кластерные деформированные, комплексы ома ДЭРД, занимающая более 50%. Во сне ома по морфологии похожие на ДЭРД, занимает до 90% записи, с инициальной зоной то в левой, то в правой лобно-центрально-височной области.

Госпитализирована в ДПНО 1 НИКИ педиатрии им. Вельтищева с 13.01.25 по 17.01.25, выписана с д-зом: нейродегенеративное заболевание, синдром лобной коры, генетическая эпилепсия, фармакорезистентная терапия. ЭЭГ бодрствования: ДЭРД высокой представленностью диффузными и латерализованными разрядами на отдельных этапах продолженного характера, регионально в теменно-задне-височных-затылочной области независимо с 2х сторон распространением на соседние отделы и латерализацией.

Анамнез жизни

Родился 8 января 2024 года, 8, роды 5. Баранковость на фоне хронического вирусного гепатита С, впр плода в 13-14 недель, серо+ к токсоплазмозу.

Водя путем КС планово, по Аппер 8-80, вес при рождении 2450г, рост 47см. Выписана из р/д с д-зом: церебральный ишемия 2 ст, купированный гипоксический энцефалит. На исключается генетическая патология.

Анамнез жизни: НГР с отставанием. Аллергические реакции на лекарственные препараты отрицает. Наследственность отягощена (у старших детей в семье нарушение речевого развития). Covid – 19 не болела. ЧМТ, нейроинфекции в анамнезе отрицает. В январе 2024 проведена МСЭ, определена категория ребенка инвалид (до января 2026г)

Лекарственный анамнез:

- 1) левитирацетам (без эффекта по ЭЭГ)
- 2) перампанал 4 мг (атаксия, заторможенность), 6 мг (атаксия, заторможенность), отменена 05.2024
- 3) ламотриджин 50мг/сутки (учащение приступов), отменен в июле 2024
- 4) эпилексид в дозировке 22мг/кг/сутки, без эффекта по ЭЭГ и приступам, отменялся постепенно с сентября 2024 по ноябрь 2024.

Объективный статус

Неврологический статус: В осмотре не заинтересована, дурашливость. Обращенную речь понимает очень ограниченно, инструкции примитивные выполняет, больше по подражанию. Запреты не осознает. Имя свое знает. Экспрессивная речь ограниченная, просьбы обозначает звуками, в речи лепет, мычание, звуки, редко отдельные слова. Голова округлой формы. Менингеальные знаки (-). Глазные щели равны, движения глазных яблок в полном объеме, нистагм нет, страбизм сходящийся двусторонний. Лицо симметричное. Голос звонкий, поперхивания при глотании жидкой и твердой пищи нет, небный и глоточный рефлексы живые, язычок по средней линии. Рот приоткрыт, слюнотечение. Голова расположена по средней линии, кривошея нет, повороты головы и поднимание плеч не ограничены. Язык по средней линии, подвижный, гипотоничен. Рефлексы орального автоматизма отсутствуют. Объем движений в конечностях полный. Гипоподвижности и контрактур нет. Мышечная сила в конечностях достаточная. Сухожильные рефлексы живые, S=D. Брюшные рефлексы живые (S=D) с малым упрощенным виде выполняет удовлетворительно. Походка атаксическая.

Заключение

На основании жалоб, анамнеза заболевания и клинико-лабораторных данных выставлен диагноз.

Диагноз основной (расшифровка)

Диагноз: эпилепсия ферментарно-структурно-генетическая (бilateralная ламинарная гетеротопия височных, теменных и затылочных долей, уменьшение объема гиппокампа) с фокальными эпилептическими приступами с нарушением осознанности и переходом в билатеральный тонический приступ, последний в декабре 2024, продолженная спайк-волновая активность во сне. Грубый атаксический синдром

Нарушение формирования экспрессивной речи по тяжелой типу сенсо-моторной алалии с стереотипиями в поведении, PAC-чертами, грубое нарушение интеллектуального развития до уровня умственной отсталости (ближе к умеренной) F79.8. Нарушение формирования контроля над функциями тазовых органов.

Рекомендация, назначения

Вес 30 кг

ЭЭГ сна - контроль в динамике

Ребенок нуждается в индивидуальном адсорбирующем белье

Продолжить прием вальпроатной кислоты в прежней дозировке по 375 мг 2 раза в сутки=30 мг/кг/сутки

Клобазам таблетка 10 мг по 1 таб 2 раза в сутки (20мг в сутки=0,66 мг/кг/сутки), далее возможно увеличение до максимальной поддерживающей дозировки 1 мг/кг/сутки при необходимости

По жизненным показаниям назначен препарат рифинамид 200мг по 1/2 таб 2 раза в сутки 7 дней, затем по 1 таб 2 раза в сутки 7 дней (400мг в сутки), далее при необходимости возможно увеличение дозировки

Начать титровать дозировку рисперидона (согласно рекомендациями психиатра)



ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: FC536C0678F0D7C8DC335758AC519C08
Выдана: Ротонда Анастасия Николаевна
Действителен: с 19.06.2024 по 12.09.2025
ОНО: Россия Анастасия Николаевна

тяжелобольная детей Удмуртии