

Осмотр в динамике.

Жалобы на нарушение походки – хромает на правую ножку. Симптомы появились в июле, заметили после дет сада, отмечают прогрессирование процесса, перестал вставать с пола. В январе 2023 года после видео ЭЭГ с фиксацией миоклонических и миоклонически- атонических приступов был назначен депакин хроносфера по 250 мг 2 раза в день. Приступы купировались. Прошли секвенирование полного экзона, выявлена дефект в гене SMS - синдром Снайдера-Робинсона.

Впервые обратились в ноябре 2020 с жалобами на нарушение психомоторного и речевого развития.

Акушерский анамнез – 2 роды в 39 недель весом 3210, 1 период 5 часов минут, 2 период 8 минут, Апгар 8-8 баллов. обвитие пуповиной вокруг шеи. НСГ – ПВК 1 степени. Незрелый ТБС 2а.

На животик повернулся в 6 мес, встал у опоры в 1,5 года, ползать на 4 реньках с 1,6 лет. Ходить вдоль опоры в 1,6 года. После курса Войто терапии начал ходить самостоятельно с 2 лет.

Генетик – микроаномалии развития, кариотип 46 XY

Окулист 12.11.2020 – расходящееся альтернирующее косоглазие с паралитическим компонентом OU. Ангиопатия сетчатки.

ЭЭГ сна 19.10.2020 – эпилептиформная активность не менее 50% в виде вспышек двухфазных полифазных и заостренных пик волна в лобно-центральных областях с фокусом в передне-височной области справа.

ЭЭГ 31.05.2021 – эпилептиформные феномены типа медленные пики, острых волн до 600 мкВ. С фокусом по лобным отведениям.

МРТ головного мозга 28.03.2021 – очаговые изменения теменных долей перинатального генеза. Аденодит 2 степени.

КФК 127

СКТ головного мозга 08.04.2020 – слабо-выраженная наружная гидроцефалия. поздний синостоз коронарного шва

Neurology Status: на осмотре внимание снижено, просьбы выполняет избирательно, быстро устает. Игрушку берет без дисметрии и интенции, речь дизартрична. ЧМН – глазные щели и зрачки равные, фотореакции в норме, движения OU ограничены – отсутствие конвергенция, расходящийся страбизм, носогубные складки симметричные, рефлекс с корня языка живой, язык по средней линии в полости рта. Мышечный тонус снижен легкой степени, тугоподвижность коленных суставов. Рефлексы сухожильные периостальные средней живости с рук, симметричные, с ног снижены справа, оживлены слева. патологических нет. походка на широкой базе шадающая – правую ножку ставит на носочек, сгибая в коленном и тазобедренном суставах.

Заключение: синдром Снайдера-Робинсона, глазовидительные нарушения средней степени, атактический синдром умеренный. Эпилепсия вероятно генетическая с генерализованными миоклоническими и миоклонически-атоническими приступами. Двигательные нарушения неясного генеза

Рекомендовано:

- Консультация ортопеда (Каменских)
- денситометрия
- Исключить электропроцедуры.
- Депакин хроносфера по 250 мг 2 раза в день - длительно, постоянно.
- ЭНМГ ног стимуляционная и игольчатая (Терехов, Палладиуме)

Невролог, к.м.н.

Пилина Гузель Сергеевна  
GUZEL8144@YANDEX.RU

С планом лечения и обследования согласен (а)

