



## Консультация эпилептолога от 20.11.2023

**Пациент:** Карасева Ирина Андреевна

### **Анамнез:**

Со слов мамы, беременность протекала без особенностей. Роды на сроке 40 недель в/у развития, естественные. Вес 2960 г. По шк. Апгар 8/9 баллов.

В 6 месяцев начались эпилептические спазмы.

Фармакоанамнез: Сабрил, Кеппра, Депакин, Файкомпа, синактен Депо, Кортеф, Метипред, Вимпат, Зонегран.

Растет и развивается с психомоторной задержкой.

### **Данные осмотра:**

Вес 11,5 кг. Принимает Клобазам 20 мг/сутки. В настоящее время приступы короткие миоклонические и атонические 1-10 раз в день. Девочка с февраля 2023 года соблюдает кетогенную диету.

Девочка нормального телосложения. На осмотр реагирует положительно.

Взгляд фиксирует, за предметом прослеживает. Держит голову, сидит с поддержкой. Мышечная дистония с двух сторон, в руках и ногах одинаково.

Экспрессивная речь представлена вокализациями. Сходящееся косоглазие.

Хореоатетодные движения.

ЭЭГ: Генерализованные разряды пик-волн. Высокий индекс.

МРТ ГМ: Умеренное расширение боковых желудочков. Других структурных изменений нет.

ПЭС (Геномед): найдены 5 мутаций в третьем поле.

ПЭС (Генетико): значимых мутаций не выявлено.

ЭЭГ (сентябрь 2023): Генерализованные разряды пик-волн. Средний индекс.

ЭЭГ (ноябрь 2023) – высокий индекс разрядов генерализованной эпилептической активности. При этом во сне регистрируются физиологические паттерны.

При увеличении дозы клобазам до 20 мг в сутки – ремиссия в течение 2-3 недель, но затем срыв ремиссии.

### **Заключение: Код по МКБ G40.9**

Эпилептическая энцефалопатия с миоклоническими и атоническими приступами. Необходимо дообследование.

## Назначения и рекомендации:

1. Клобазам (Фризиум) 10 мг:
  - 10 мг утром и 15 мг вечером длительно. Снижаем дозировку только при введении этосуксимида.
2. Если приступы сохраняются – **Сироп Этосуксимида (Петнидан)**
  - по 1 мл 2 раза в день на 10 дней
  - по 2 мл 2 раза в день на 10 дней
  - по 3 мл 2 раза в день на 10 дней
  - по 4 мл 2 раза в день непрерывно и длительно.
3. Витамин Д3 1000 МЕ/сутки непрерывно
4. Генетическое обследование: Расширенный хромосомный микроматричный анализ и полное геномное секвенирование - лаборатория Genetico (тел. 8-495-308-01-62)
5. В феврале 2024 года:
  - 3-х часовой дневной видео-ЭЭГ мониторинг со сном
  - общий и биохимический анализы крови
  - консультация эпилептолога по результатам ХМА и ВЭМ
6. Показана активная реабилитация: ЛФК, общеукрепляющий массаж, гимнастика, плавание, иппотерапия, занятия с логопедом, дефектологом, логопедический массаж, физиопроцедуры и т.д. Противопоказаний нет.

Врач: Головтеев А.Л.



**Общество с ограниченной ответственностью «Центр Эпилепсии»**

ОГРН 1157746644043 ИНН 9715206461 КПП 771501001

127566, Российская Федерация, г. Москва, Высоковольтный проезд, д. 1, корп. 3, помещение XIII