

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ГОРОДА МОСКВЫ «НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР
СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ИМЕНИ
В.Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО ДЕПАРТАМЕНТА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ГОРОДА МОСКВЫ»

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ
НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ
МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ

ИМЕНИ В.Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО ДЕПАРТАМЕНТА
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ

Усков Иван Дмитриевич ИБ № 318/21

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ

Данные о пациенте и времени его пребывания в больнице

Дата рождения: _____
Отделение: _____ ПНО №1
Дата поступления в стационар: 18.01.2021г.
Дата выписки из стационара: 22.01.2021г.

Диагноз при поступлении

Основной диагноз: (G 40) Эпилепсия

Диагноз при выписке

Основной диагноз: (G 25.3) Доброкачественный миоклонус сна.
Сопутствующий диагноз: (G 40.5) Аутистикоподобное поведение с эпилептиформными нарушениями на ЭЭГ (в анамнезе).
(G 96.8) Микродупликация участка короткого плеча 7 хромосомы с неизвестной клинической значимостью, вероятно патогенная, приводящая к нарушению психо-интеллектуального и речевого развития.

Жалобы при поступлении

На выявление эпилептиформной активности на ЭЭГ (в анамнезе), отсутствие речи, нарушения поведения (аутистикоподобное), гиперактивность, вздрагивания при засыпании (приступы? миоклонус?).

Анамнез заболевания

Ребенок болен с рождения: гиперактивный, аутистикоподобное поведение, отсутствие речи. В 2017г. появились замирания (приступы?), на ЭЭГ зарегистрирована ЭА, назначен Депакин и Келпра, замирания исчезли, Келпру отменили. В августе 2019г. ребенок обследован в НПЦ спец. мед. помощи детям, выставлен диагноз: аутистикоподобное поведение с эпилептиформными нарушениями на ЭЭГ. Хромосомный микроматричный анализ: Микродупликация участка короткого плеча 7 хромосомы с неизвестной клинической значимостью, вероятно патогенная, приводящая к нарушению психо-интеллектуального, речевого и моторного развития. С апреля 2020г. начато снижение АЭП, с декабря 2020г. полностью отменена противосудорожная терапия, на ЭЭГ эпилептиформная активность не регистрируется.

Результаты проведенных ранее обследований:

МРТ головного мозга от 15.02.18г. (низкое качество): без патологии.
МРТ головного мозга 3 Тл (№ 3-10887) от 19.08.19г.: Заключение: патологии головного мозга не выявлено.
ВЭМ от 27.09.18г.: регистрируется ЭА средним индексом во сне в лобно-центральных, центрально-теменных и височных отделах, диффузные разряды.
Видео-ЭЭГ мониторинг от 15.08.19г., 06.04.20г., 07.09.20г.
Типичной эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ- паттернов за время исследования не зарегистрировано.
Консультация психиатра: Другие общие расстройства развития? РДА? Показано наблюдение, дообследование и, при необходимости, подбор терапии у психиатра по месту жительства. Коррекционные занятия с логопедом по м/жительства.
Хромосомный микроматричный анализ: Микродупликация участка короткого плеча 7 хромосомы с неизвестной клинической значимостью, вероятно патогенная, приводящая к нарушению психо-интеллектуального, речевого и моторного развития.

Анамнез жизни

Ребенок от II беременности, протекавшей без особенностей. Роды IIв срок, срочные. Перелом ключицы, гематома на волосистой части головы. Масса при рождении 3130г., длина 51 см. По шкале Апгар 6/8 баллов. Развивался с задержкой психомоторного развития с рождения.

Аллергологический анамнез

Не отягощен

Состояние при поступлении

Состояние пациента:

Общее состояние средней степени тяжести, стабильное. Самочувствие удовлетворительное. Мальчик правильного телосложения, достаточного питания. Кожа бледно-розовая, чистая от сыпи. Есть пятна гиало и гиперпигментации в небольшом количестве. Видимые слизистые бледно-розовые, влажные, чистые. Зев спокоен. Л/узлы не увеличены. Костно-мышечная система: без видимой патологии. Дыхание везикулярное, хрипов нет. ЧД 22/мин. Тоны сердца громкие, ритмичные. Шумов нет. ЧСС 98/мин. АД 100/55 мм.рт.ст. Живот при пальпации мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень у края реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Физиологические отправления в норме.
В сознании. Общемозговой и менингеальной симптоматики не выявлено. Судорожных пароксизмов не отмечалось.

ЧМН: обоняние сохранено. Поля зрения сохранены. Глазные щели симметричные, OD=OS. Зрачки округлые, D=Фотореакции живые. Корнеальные рефлексы сохранены. Нистагма нет. Глотание и фонация не нарушены. Двигательно-рефлекторная сфера: мышечная сила 5 баллов, D=S. Мышечный тонус физиологический, D=S. Сухожильные рефлексы живые, симметричные, рефлексогенные зоны не расширены, D=S. Патологических рефлексов нет. Поверхностная чувствительность на теле и конечностях ориентировочно сохранена. Тазовые функции не нарушены. Нарушение психоинтеллектуального развития. Аутистическое поведение. Мальчик гиперактивен, неусидчив. Контакт практически недоступен. Глазного контакта не устанавливает. На вопросы не отвечает, команды не выполняет. Речи нет. Отмечается нарушение мелкой моторики.

Лабораторные исследования

О.А.К. от 19.01.21г.: Лейк. $5.2 \cdot 10^9/\text{л}$, Л/ф. 45.3%, Эр. $5.47 \cdot 10^{12}/\text{л}$, Нв $138 \cdot \text{г}/\text{л}$, Трц. $158 \cdot 10^9/\text{л}$, СОЭ 5

Инструментальные исследования

Видео-ЭЭГ мониторинг с записью сна от 18.01.2021г.

Основной ритм представлен регулярным, устойчивым альфа-ритмом частотой 9-10 Гц, амплитудой до 140 мкВ, с правильным зональным градиентом. Зональные различия несколько сглажены. В заднеобно-центральных отделах полушарий регистрируется регулярный, устойчивый сенсо-моторный ритм, аркообразной конфигурации, частотой около 9-10 Гц, амплитудой до 40 мкВ.

Медленно-волновая активность представлена диффузно, невысоким индексом, преимущественно в виде тета-колебаний, по амплитуде не превышающих фоновую ритмику.

В фоне повышен индекс ритмичной бета- активности в лобно- центральных отведениях, амплитудой до 70 мкВ.

Реакция активации выражена удовлетворительно.

При проведении ритмической фотостимуляции с частотой 2, 4, 6, 8, 10, 12, 14, 16, 18, 20 и 22 Гц, реакции следования ритму не отмечались. Фотопароксизмальный ответ не зарегистрирован.

Гипервентиляция не проводилась.

Сон дифференцирован на стадии, физиологические паттерны представлены удовлетворительно. В структуре Физиологических паттернов сна, при засыпании, периодически регистрируются диффузные разряды пик-, полипик-медленная волна амплитудой до 400 мкВ, с различными региональными акцентам.

Клинические события:

не отмечались.

Типичной эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ- паттернов за время исследования не зарегистрировано.

Лекарственная терапия

Левокарнитин (МНН) 300 мг/мл по 15 кап. x 2 р/день после еды №4

Фолиевая кислота (МНН) 0,001 по 2 таб. x 1 р/день №2

Состояние при выписке

Общее состояние средней степени тяжести по основному заболеванию, стабильное. Самочувствие удовлетворительное. Сердечно-легочная деятельность удовлетворительная.

В неврологическом статусе – без отрицательной динамики.

Прогноз для жизни: благоприятный.

Прогноз для восстановления здоровья: неопределённый.

Рекомендации

Наблюдение у врача-специалиста:

наблюдение педиатра по месту жительства.

наблюдение невролога по месту жительства.

наблюдение психиатра по месту жительства и при необходимости подбор терапии.

Лекарственная терапия:

Левокарнитин (МНН) 300 мг/мл по 15 кап. x 2-3 р/день после еды – 1 мес. Аналогичных 2-3 курса в год.

Колекальцеферол (МНН) 1500 МЕ x 1 р/день – длительно (под контролем уровня витамина Д в крови).

Фолиевая кислота (МНН) 0,001 по 2 таб. x 1 р/день – 1 мес.

Капли Береш Плюс (набор микроэлементов) по 10 кап. x 2 р/день – 1 мес.

Гопантевая кислота (МНН) 250 мг по 1 таб. x 2 р/день (утром и днем) – 1 нед., по 2 таб. x 2 р/день – 3 мес.

Другие рекомендации:

Мед.отвод от профилактических прививок на 1 год.

ОАК (контроль тромбоцитов) – ежемесячно по месту жительства под контролем педиатра.

Рекомендовано проводить коррекционные занятия с логопедом (зондовый массаж не противопоказан), дефектологом, нейропсихологом – постоянно, регулярно по месту жительства.

Плавание, ЛФК, общий массаж по месту жительства под контролем невролога.

Рекомендуется обратиться в органы МСЭ для рассмотрения вопроса о продлении инвалидности.

Ребенку показано оказание социально-педагогических, медико-социальных, социально-психологических услуг, а также

бытовых услуг. Нет противопоказаний к социальной адаптации и реабилитации, интеллектуальному, эмоциональному, нравственному и физическому развитию, компенсации и коррекции нарушений в развитии, реабилитации. Ребенок может находиться в учреждениях содействия семейному воспитанию. Противопоказаний к гипнотерапии и канистерапии нет.

Прочее

Номер полиса ОМС: 1889589742000025

СНИЛС:

Инвалидность: ребёнок-инвалид

Номер настоящей госпитализации: 4

Гражданство: Российская Федерация

Адрес (постоянной) регистрации по месту жительства: 426061, Удмуртская республика, г. Ижевск,

ул. Ворошилова 46-131, телефон: 8(912)870-65-98

Адрес фактического места жительства: тот же

Цель госпитализации: ОМС

Контакты с инфекционными больными в период госпитализации: не было.

Заключение: При настоящей госпитализации проведено обследование, учитывая данные анамнеза (отягощенный перинатальный анамнез), клинические данные (задержка психомоторного развития с рождения), данные видео-ЭЭГ мониторинга (типичной эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ- паттернов за время исследования не зарегистрировано), а также отсутствие изменений на МРТ головного мозга, микродупликация участка короткого плеча 7 хромосомы с неизвестной клинической значимостью, вероятно патогенная, приводящая к нарушению психо-интеллектуального, речевого и моторного развития, установлен диагноз: (G 25.3) Доброкачественный миоклонус сна, аутистиподобное поведение с эпилептиформными нарушениями на ЭЭГ (в анамнезе), микродупликация участка короткого плеча 7 хромосомы с неизвестной клинической значимостью, вероятно патогенная, приводящая к нарушению психо-интеллектуального и речевого развития. Данных за эпилепсию в настоящее время нет! Повторное назначение противосудорожной терапии не показано. Даны рекомендации на дом.

Пациент выписан под амбулаторное наблюдение в поликлинике по месту жительства в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, либо в ином специализированном медицинском учреждении по выбору граждан – на договорной основе в соответствии с действующим законодательством РФ.

ПЦР (мазок из ротоглотки) – отр. от 19.01.2021г.

ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»: г. Москва, ул. Авиаторов, д. 38, тел. (499) 638-35-01.

Сайт: <http://npcmed.ru>, e-mail: npcprakt@mail.ru

Лечащий врач		Лукьянова Е.Г. <i>Подари ЗАВТРА!</i> <small>Вышеобильным детям Удмуртии</small>
Заведующий отделением ПНО №1		Осипова К.В.
Старший научный сотрудник, к.м.н.		Айвазян С.О.

