



ПАЛЛАДИУМ

Центр современной
неврологии и диагностики
тяжелобольным детям. Удмуртия.

КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА

Касимов Ришат Ильшатович

Осмотр в динамике.

Жалобы на долгое засыпание, вечером перед сном отмечают возбуждение эмоциональное. Ходит с поддержкой с 2 сторон, стоит в вертикализаторе. Поперхивается водой. Ест мягкую пищу. Научился плакать и смеяться. Тазовые функции контролирует. Идет смена зубов. Наблюдается у гастроэнтеролога по поводу отрыжки кислым.

Энзимодиагностика - Активность гексозаминидазы А резко снижено.

Секвенирование полного экзона – мутация HEXA – GM2 gangliosidosis.

Метод прямого автоматического секвенирования по Сэнгеру – анализ 5 экзона гена HEXA:

У пациента с.533G>A : p. (Arg 178 His) в гомозиготном состоянии

У мамы вариант с.533G>A : p. (Arg 178 His) в гетерозиготном состоянии.

У папы вариант с.533G>A : p. (Arg 178 His) в гетерозиготном состоянии

МРТ головного мозга 1,5 17.02.2021 – асимметричная внутренняя гидроцефалия, атрофия вещества мозга, диффузные структурные изменения белого вещества, внутренняя асимметричная вентрикуломегалия больше справа, гипоплазия мозжечка, вторичная гипоплазия мозолистого тела.

Сейчас принимает наком $\frac{1}{4}$ - $\frac{3}{4}$ и клоназепам 0,5 мг $\frac{1}{2}$ - 0-2 таб.

Также состояния в виде кратковременных судорог (по типу хореческих гиперкинезов) до 10 секунд, потом активный рецидив после реабилитации с апреля (до этого последний эпизод в декабре 2021).

Впервые обратились в 2019 году с жалобами на навязчивые движения – в руках и ногах, «крутит» постоянно, в том числе и ночью нужно поворачиваться и «пинает правой ногой». Навязчивые движения отмечают после инъекций витамина В6 (10 дней назад закончили, прошли 10 инъекций) +кортексин. Ухудшился сон (ночью по 3 часа).

Дебют заболевания в 3 года – появилась слабость в ногах и руках (миопатия исключена), стал часто спотыкаться и падать, после появились нарушения в виде капризности и нарушения сна, ухудшилась речь. Мама отмечает периодическое улучшение, наблюдается у психиатра, длительно получал атаракс $\frac{1}{2}$ таб в день и соннапакс 1 таб в день. В анамнезе повышение печеночных трансаминаз, по анализам мочи высокий белок, в это же время было тяжело мочиться, сейчас норма.

Акушерский анамнез – 4 роды, плановое Кесарево, весом 4460, Апгар 8-9 баллов.

Раннее развитие до 2 лет нормальное. Родители из одной удмуртской деревни, как и их родители (население 900 человек)

ЭЭГ 03.08.18 – без эпилептиформной активности

МРТ головного мозга 18.07.18 – вариант мальформации Денди-Уокера, киста в задних отделах 3 желудочка. Изменения по типу лейкодистрофии. Небольшая смешанная гидроцефалия.

МРТ головного мозга 1,5 Т 02.08.19 – вариант Денди-Уокера. Эпидимальная киста третьего желудочка, смешанная гидроцефалия.

Консультация генетика – назначено дообследование



Биохимия крови в анамнезе – Аст 87,5 медь 21,34 церулоплазмин 274, Ig G к КЭ больше 1600

Neurology Status: на осмотре не следит за предметами, за окружающими следит, смеется, выраженные хорео-атетоидные гиперкинезы, торсионная дистония влево. Слюнотечение меньше. ЧМН – глазные щели и зрачки равные, фотореакции в норме, страбизма нет, носогубные складки симметричные, язык по средней линии в полости рта дистоничен. Мышечный тонус высокий по дистоническому типу. Рефлексы сухожильные периостальные высокие, без четкой асимметрии патологических симптомов нет. Походка дистоническая, целенаправленные движения с дисметрией. Идет с поддержкой, походка гиперкинетическая.

Заключение: ганглиозидоз GM2 (болезнь Тея Сакса), ювенильная форма, дистонический синдром тяжелой степени, инсомнический синдром

Рекомендовано:

- Показана патогенетическая терапия препаратом Миглустат (завеска)
- Лечение в реабилитационном центре не противопоказано (массаж, ЛФК, Локомат, водные процедуры, магнитотерапия)
- Ботулинотерапия (Диспорт 500 Ед)
- Клоназепам 0,5 мг 1 таб утром и 1 таб вечером – длительно
- Наком по ¼ таб 3 раза в день – длительно
- Мелаксен 3 мг за 30 минут до сна – 1 мес

Невролог, к.м.н.
Пилина Гузель Сергеевна
GUZEL8144@YANDEX.RU



С планом лечения и обследования согласен (а) _____ 14.05.2022



Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям - Удмуртия