

КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА – ЭПИЛЕПТОЛОГА

Шишкин Роман Витальевич

Жалобы на нарушение развития – говорит отдельные слова, не усваивает программу ДДУ. Принимает эпилексид 5-0-5 мл, топирамат 50-0-50 мг по поводу эпилептиформной активности на ЭЭГ. неврологом выставлен диагноз эпилептическая энцефалопатия.

На фоне терапии отмечают улучшение поведения, сна, что коррелируется улучшением по ЭЭГ (уменьшение индекса эпилептиформной активности)

ЭЭГ 2023 год 1 час – фоновая активность не возрасту, сглаженность паттернов сна. Во сне и в бодрствовании до сна высокий индекс эпилептиформной активности F4-C4, C4-P4. В виде острых и ОМВ.

Большая генетическая панель – мутация в гене CLPB в гетерозиготе chr11:72301838C>T

Акушерский анамнез – 2 роды весом 4700, 1 период 4 часов 45 минут, 2 период 13 минут, Апгар 9-9 баллов. Раннее развитие нормальное.

Neurology Status: на осмотре импульсивность, неусидчивость, просьбы старается выполнять, маму слушает внимательно, выполняет ее просьбы, аккуратен в игре. ЧМН – глазные щели и зрачки равные, фотореакции в норме, движения OU в полном объеме, носогубные складки симметричные, язык по средней линии. Рефлексы сухожильные периостальные средней живости, симметричные. патологических нет. походка в норме, целенаправленные движения без интенции и дисметрии. Вес 26 кг

Заключение: энцефалопатия развития и эпилептическая возможно ассоциированная с мутацией CLPB гена

Рекомендовано

- Обследование у генетика – трио по Сенгеру, ТМС
- Общий анализ крови
- Биохимия крови – альбумин, холестерин, КФК, ЛДГ, пируват. Т3, Т4, ТТГ, антитела к ТПО, инсулин, глюкоза, кортизол
- дофамин, серотонин, адреналин, норадреналин.
- МРТ головного мозга 3 Т по эпилептопротоколу под седацией (после снятия коронок)
- Эпилексид 5 мл 2 раза в день – длительно, постоянно
- Концентрация этосуксемида в крови до утреннего приема препарата
- Топирамат 0,5 по ¼ таб 2 раза в день - 1 мес
- затем по ½ таб 2 раза в день – длительно, постоянно
- Осмотр в динамике

Невролог, к.м.н.

Пилина Гузель Сергеевна

С планом лечения и обследования согласен (а) _____ 21.04.2026