



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИИ
ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ -
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА
ФГБУ ВО «РНМУ ИМ. Н.И.ПИРОГОВА»

Отдел психоневрологии и эпилептологии
125412 Москва, Галдомская 2; Тел: +7(4954833086) с 8.00 до 9.00;

Сибгатуллин Камиль, 3 г 4 мес. консультирован неврологом 11.05.2017

Клинический диагноз: ДЦП, атонически-астатическая форма

Задержка психоречевого развития. Симптоматическая мультифокальная эпилепсия

Жалобы на задержку психоречевого и двигательного развития и эпилептические приступы
Существенного отягощения перинатального анамнеза не было. До 6 месяцев жизни развивался нормально. После этого утратил речевую активность. Примерно в это время появились эпизоды зажмуриваний, которые сохраняются и по сей день. На ЭЭГ в первый год жизни отсутствовала гипсаритмия, а зажмуривания никогда не попадали в видеоЭЭГ мониторинге. Движения в правой ноге и вздрагивания в видеоЭЭГ мониторинге в РДКБ описывались как неэпилептические. В настоящий момент самостоятельно не передвигается, активной речи нет, к зажмуриваниям присоединились короткие подведения глаз вверх с приподниманием плечевого пояса. За время болезни ни разу не получено приступной ЭЭГ. На межприступной ЭЭГ – активность носит мультифокальный характер, но не достигает продолженного характера во сне. В последнее время нарастает индекс спайк-волновой активности

Кариотип и тандемная масспектрометрия - норма

На МРТ головного мозга 3 тесла выявлен изменения левого гиппокампа (по типу склероза) и легкий перивентрикулярный лейкоареоз.

Получает кепстру 500 мг в сутки или 33 мг на кг веса и депакин хроносфера в суточной дозе 600 мг или 40 мг на кг веса.

Анамнестически когда ребенку помогал суксилеп

Складывается впечатление, что задержка развития ребенка не обусловлена эпилепсией, а эпилепсия и задержка развития являются симптомами какой-то (вероятно генетической) болезни. Есть затруднения в трактовке типа приступа без приступной ЭЭГ. Невозможно определить с соответствием приступов структурному дефекту на МРТ

Рекомендации: 1) записать более длительный видеоЭЭГ мониторинг – с включение сна (можно дневного) так как подведения глаз бывают после сна

2) после видеоЭЭГ – в терапию включить суксилеп по 0,5 капсулы 2 раза в день (если только приступ не является эпилептическим спазмом)

При эффективности (уменьшение числа подведений глаз и улучшение на ЭЭГ) возможна постепенная кеппру(по 1 мл 1 раз в неделю)

3) генетическое обследование, возможно начало с диагностической эпилептической панели (Геномед) за оплатой обратиться в благотворительный фонд. При отрицательных результатах показан микроматричный хромосомный анализ.

4) получение квоты на госпитализации в НИКИ педиатрии

5) существенных противопоказаний к проведению реабилитации нет

Консультант: профессор, д.м.н. Белоусова Е.Д.



Handwritten signature of E.D. Belousova in blue ink, overlaid on a blue triangular stamp with text.

