

Жалобы: Бывают вздрагивания часто в течение дня без утраты сознания. **Отстает в двигательном развитии:** не переворачивается со спины на живот, может перевернуться с живота на спину, не сидит, игрушки берет, стала проявлять эмоциональную реакцию с июня 2025г, улыбается. Голову стала удерживать с 10 мес. На искусственном вскармливании + прикорм, не срыгивает, глотание не нарушено, тремора нет. Сон не нарушен.

Анамнез жизни: от 2 беременности (ЭКО), 2 родов в ПВЗП в 38 недель без асфиксии, билирубинемия до 286,3. НСГ в роддоме - без патологии. ЧМТ, судороги - отрицает.

Старт приступов с 6 месяцев (с декабря 2024г) по типу адверсии глазных яблок влево, тоническим напряжением конечностей с позой «фехтовальщика», моргания век, подергиванием глаз длительностью до 1 минуты, которые участились через месяц в виде асимметричных инфантильных спазмов до 10-15 в серию до 5-10 раз в сутки. С этого периода появился некоторый регресс развития: перестала следить за предметами, эмоции стали скудными, появились хаотичные размашистые движения конечностями, нарушение двигательного развития.

Фармакологический анамнез: Витамин В6, Левитирацетам+ Файкомпа (в апреле 2025г перестали принимать Файкомпу, мама отмечала учащение приступов), пульс-терапия метилпреднизолоном - динамики не наблюдалось; положительная динамика на прием Вигабатрина - купирование инфантильных спазмов, но сохранились единичные миоклонии, тонические приступы с адверсией головы и глаз влево. Стала более активной, реагирует на контакт, улыбается.

Проведено генетическое исследование, выявлена мутация гена, приводящая к задержке психического развития.

МРТ головного мозга от 16.01.25г - гипомиелинизация вещества головного мозга.

ВЭЭГ сна от 16.01.25г - мультифокальная эпилептиформная активность.

ВЭЭГ сна от 04.02.25г - зарегистрировано 12 эпилептических спазмов.

ЭЭГ сна от 26.02.25г - эпилептиформная активность во сне и при бодрствовании низким индексом.

ВЭЭГ мониторинг сна в течение часа от 10.06.25г - эпилептиформная активность при бодрствовании низким, во сне высоким индексом в виде спайк, полиспайк-МВ комплексов, одиночных и сгруппированных, формируя картину гипсаритмии. Зафиксированы диффузные эпизоды быстрой активности до 1,8 секунд, часть с замиранием взора при бодрствовании, во сне без клинических проявлений.

Неврологический статус: Менингеальные симптомы отрицательные. Окр.гол.= 43,5см, окр.гр.= 42см. Б/р закрыт. Голова округлой формы. ЧМН: Лицо симметричное. Глазные щели S=D. Оси глаз параллельные, периодическое сходящееся косоглазие попеременное с 2 сторон. Движения глазных яблок в полном объеме. Зрачки S=D. Реакция на свет живая. Нистагма нет. Носогубные складки S=D. Язык по средней линии в полости рта. Голос звонкий. Глотание не нарушено. Небный и глоточный рефлексы живые.

Мышечный тонус дистоничен с пирамидными симптомами, S=D. Сухожильные рефлексы равные, живые. р.Бабинского с 2 сторон. Опора на полную стопу. Гиперкинезы - дублетотоз, элементы хореатотоза. Чувствительность оценить сложно, реагирует на тактильные и болевые раздражители. Вегетативная система не нарушена. Физиологические рефлексы спинального и орального автоматизма вызываются в полном объеме. Вес=9кг.

Диагноз: Неутонченная (вероятно, генетическая, структурная, синдром Веста) эпилепсия с полиморфными приступами, медикаментозный контроль приступов. Гипомиелинизация вещества головного мозга, умеренный подкорково-гиперкинетический синдром, умеренная тетраплегия, грубая задержка двигательного, речевого развития.

Рекомендовано:

Вигабатрин 500мг утром, 625мг вечером 1 постоянно.

Топирамат 25мг 2 р/д длительно, регулярно.

Проведение ВЗП не противопоказано.

Вести дневник приступов.

Полный анализ крови с формулой, биохимия крови (АСТ, АЛТ, ЩФ, сахар крови, билирубин) 1 раз в 6мес. УЗИ внутренних органов по месту жительства 1 раз в год.

Наблюдение невролога по месту жительства. (Д-учёт).

Калимуллина Е.Х.

Врач

