

Обособленное структурное подразделение - Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Пирогова» Минздрава России



ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –  
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ  
ПЕДИАТРИИ

ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е.ВЕЛЬТИЩЕВА  
ФГБОУ ВО РНИМУ ИМ.Н.И.ПИРОГОВА МИНЗДРАВА РОССИИ

Россия 125412, г.Москва, ул.Талдомская, 2  
Тел.+7 (495) 483 41 83, +7 (495) 487 20 45  
e-mail: doctor@pedklin.ru  
www.pedklin.ru

## Детское психоневрологическое отделение-1 ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 9689/2018

Ф.И.О. пациента: Ходин Егор Николаевич  
Дата рождения (возраст): 29.06.2014 (4 года)  
Адрес проживания: Брянская область, Брянск г, Красный Маяк пер, д.14/2  
Социальный статус: неорганизован  
Находился на лечении с 20.11.2018 по 04.12.2018  
Отделение: Детское психоневрологическое отделение-1

**Диагноз клинический заключительный:** Нейродегенеративное заболевание. Прогрессирующая миоклоническая эпилепсия 3 типа с внутриклеточными включениями и без них. Выраженный регресс психомоторного развития.

**Сопутствующий диагноз:** Внебольничная правосторонняя верхнедолевая пневмония (аспирационная?), период разрешения, ДН 0-1 степени с 20.11.2018 по 04.12.2018г. Систолический шум в сердце. OU гиперметропия средней степени. Астигматизм гиперметропический.

### Анамнез заболевания, жизни:

Маме 34г - здорова, папе 37 – здоров.

Ребенок от 2 беременности (1ый ребенок от другого брака - здоров), протекавшей с токсикозом в первом триместре, гипоксией плода, выявленной в конце третьего триместра. Роды вторые, физиологические, на 38-39 неделе, в головном предлежании. Длина тела при рождении 54 см, масса 3450г. По Апгар 8/9баллов. Домой выписан на 7 сутки жизни. Раннее развитие: до 1г 6 мес по возрасту (голову удерживает к 3мес, садится с 5-6мес, самостоятельно ходит с 12 мес, речь фразовая к 1,5 годам).

В возрасте 1,5 года (январь 2016г) первый судорожный приступ на фоне температуры (39С), СМП не вызвали. В феврале 2016 (2 года) родители стали отмечать кратковременные заведения глазных яблок до 5 раз/сутки. Через несколько недель присоединились присаживания на ягодицы, (атонические приступы) частота прежняя.

Обратились к неврологу по м/ж, направлены на госпитализацию. Назначен Паглюферал 1/3таб и Пантогам. Проведена ЭЭГ – норма. Эпизоды закатывания глаз, атаксии, падений прекратились. Обратились к эпиптологу – ЭЭГ-мониторинг дневного сна: выявлена эпилептиформная активность.

Назначен конвулекс сироп 250мг/сут + кеппра, приступы купированы. Ремиссия год, ребенок ходил в детский сад.



01.01.17г (3 года) судорожный приступ (утром после завтрака) в виде фиксации взгляда по центру, с последующим наклоном головы вправо, подергиваний правой половины лица, подергиванием конечностей, больше справа, затем всего тела. Госпитализирован по СМП. Приступ купирован в ОРИТ реланиумом через 30 минут от введения. С постепенным увеличением в количестве.

В 3м годам присоединилась шаткость походки(атаксия)

ЭЭГ: эпилептиформная. Дз: криптогенная фокальная эпилепсия с редкими приступами. ЗППР. После приступа регресс речевого развития (отдельные слова), атаксия при ходьбе.

Терапия: Депакин хроносфера 500мг/сут + кеппра 750мг/сут. Введен суксилеп 250мг/сут.

30.01.17 консультированы в РДКБ: криптогенная эпилепсия. ЗППР. Атактический синдром. Терапия: Депакин хроносфера 625мг/сут, кеппра 750мг/сут, суксилеп 375мг/сут. МРТ март 2017 – ФКД левой лобной доли?

Май 2017: потеря моторных навыков (перестал самостоятельно сидеть, ходить). Летом постоянные подергивания в бодрствовании.

В июне 2017 - приступ в виде правосторонних (гемифациальных) с нарушением сознания до 3х часов. СМП реланиум, купирован вторым введением в стационаре. Госпитализирован, смена терапии на Депакин хроносфера 625мг/сут, суксилеп 375мг/сут, в терапию добавлен топирамат 50мг/сут, постепенная отмена кеппры. С положительным эффектом непродолжительное время.

Июль 2017 приступ с фиксацией взора, клонических судорог в конечностях с нарушением сознания, около 1 часа, купирован в/в реланиумом. Тремор? В течение 2х месяцев.

Рекомендована консультация генетика. Терапия та же.

Периодические подергивания право/левосторонние около 5-6 раз в месяц по 2-4 минуты в бодрствовании.

27.08.17 консультирован Чадаевым В.А.: диффузная унилатеральная кортикальная дисплазия?

Симптоматическая фокальная фармакорезистентная эпилепсия. Дисэкзукативный синдром.

Отмена суксилепа, топирамата, введение окскарбазепина. В течение первых 2-3 недель незначительное улучшение.

Сентябрь 2017 – 2ух суточный ВЭМ. МРТ эписканирование. Вопрос об оперативном лечении.

По результатам мониторинга – не показано. Депакин хроносфера 625мг/сут + трилептал до 9мг/сут. Октябрь 2017: на фоне смены терапии положительная динамика в виде исчезновения приступов и улучшения самочувствия (больше реагирует на окружающих, интересуется игрушками). Генетическое обследование. Повышение Трилептала до 12мг/сут. Приступов мама не наблюдала.

Гемиклонические кратковременные приступы отмечались 1-2 раза в неделю.

С июня 2018 года в терапии: клоназепам, депакин хроносфера. Из н/я: нарушение глотания. В сентябре консультированы в невромеде: рекомендовано продолжить АЭТ, по поводу ESES проведение кортикостероидов в условия стационара.

В октябре 2018г гемиклонические приступы отмечались практически ежедневно.

#### Ранее проведенные обследования:

МРТ головного мозга 07.03.2017: Желудочковая система субатрофически расширена. Кора левой лобной доли (средняя лобная и прецентральная извилина) представляется дисгармоничной - дисплазия коры левой лобной доли.

МРТ головного мозга в режиме эпилептологического сканирования 13.09.2017: Сохраняется зона дисгрии в левой средне-лобной области и прецентральном регионе (относительно контралатеральной стороны), сопровождающаяся снижением перфузионных характеристик в этих регионах, что не исключает заинтересованность вышеуказанной зоны в эпилептогенезе.

Двухсуточный ВЭМ 06-08.09.2017: грубое нарушение формирования ритмов бодрствования и сна. В бодрствовании продолженная иктальная эпилептиформная активность в правой



гемисфере с инициацией в правой затылочно-задневисочной области, центрально-теменной области, задневисочной области, с распространением на вертексный регион и левую гемисферу. Во сне также высоким индексом с формированием картины электрического статуса медленноволнового сна. Постоянно в бодрствовании и при пробуждении регистрируются билатеральные асинхронные миоклонии верхних и нижних конечностей, которым на ЭЭГ соответствует продолженная иктальная эпилептиформная активность в правой гемисфере с распространением на левую.

**ВЭМ 03.2016:** медленные комплексы эпилептиформности в левой и правой височно-затылочной области, биокципитотемпоро-париетально, периодически с диффузным распространением. Во время продолженных разрядов зафиксированы приступы в виде отведения глазных яблок вверх и влево, тонического отведения головы. Во сне диффузная эпилептиформная активность, региональное замедление в теменно-затылочной, задневисочно-затылочной области.

**ВЭЭГ мониторинг 02.11.2017:** Грубое нарушение формирования ритмики бодрствования. Сон не зарегистрирован. В бодрствовании продолженная иктальная эпилептиформная активность в правой гемисфере с инициацией в правой затылочно-задневисочной области и центрально-теменной области с распространением на вертексный регион и левую гемисферу. Постоянно билатеральные асинхронные миоклонии верхних и нижних конечностей, которым по ЭЭГ соответствует продолженная иктальная эпилептиформная активность в правой гемисфере с распространением на левую.

**ТМС 10.07.2017:** данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

**Моча на органические кислоты 31.07.17:** концентрация органических кислот в пределах нормы.

**Молекулярно-генетическое исследование (прямое секвенирование) 11.12.17:** экзон 2 гена KCTD7. Обнаружена нуклеотидная замена chr7:66098307 в гомо или гемизиготном состоянии. (та же мутация обнаружена у отца в гетерозиготе, подтверждена по Сэнгеру).

**Хромосомный микроматричный анализ:** микроделеция участка длинного плеча (q) 7 хромосомы с позиции 66059567 до позиции 66181003, захватывающая регион 7q11.21 размером 121436 п.н. гены расположенные в районе дисбаланса - KCTD7 и RABGEF1. По совокупности сведений, обнаруженная микроделеция является вариацией числа копий ДНК (CNV) с неопределенной клинической значимостью однако, применительно к данному случаю с учетом выявленной у пробанда мутации в гене KCTD7, может быть расценена как патогенная.

#### **В соматическом статусе:**

Состояние тяжелое по основному заболеванию. Масса тела – 17 кг, рост - 114 см. Тоны сердца звучные, ритмичные. ЧСС – 108 ударов в минуту, АД 89/47. В легких дыхание пузырьное, рассеянные проводные хрипы над всей поверхностью легких. ЧДД 22 в мин. Живот мягкий, безболезненный. Печень пальпируется, край мягко-эластический, селезенка не пальпируется.

**В неврологическом статусе:** Укорочение левой ноги, положение на спине с ротацией туловища и таза влево. Голову не держит, не сидит, не стоит. ЧМН – глазные щели равны, зрачки равные, зрачковые реакции живые. Мимика бедная. Лицо при плаче симметрично, бульбарные нарушения, мышечный тонус – дистоничен, сухожильные и периостальные рефлексы повышены с нижних конечностей D>=S, Клонусы стоп, D>S. Контакт резко ограничен. Предметы, игрушки в руки не берет. Глаза фиксирует и прослеживает непродолжительно. Безэмоциональный плач.

#### **Данные обследования:**

Общий клинический анализ крови