



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»
федеральное государственное автономное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации
119991, г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр.1, тел. (495) 967-14-20; www.nczd.ru
здравоохранения Российской Федерации
Консультативно-диагностический центр
119991, г. Москва, Выписной Эпикриз
Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1
тел.: 8(495) 967-14-20
АМБУЛАТОРНАЯ КАРТА № 2383/16А

ФИО	Лысова Софья Романовна
Возраст	9 лет 11 мес
Адрес	РФ, Свердловская область, ;, г. Качканар, мкр.8, д.9, кв.77
Находился в отделении	Отделение психоневрологии и психосоматической патологии тел. (499) 134-04-09
Период пребывания	с 07.12.2021 по 18.12.2021
Клинический диагноз: Основной	G31.8 Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы
Клинический диагноз: Основной	Нейродегенеративное заболевание: эпилептическая энцефалопатия SCN8A (Эпилептическая энцефалопатия, ранняя инфантильная, тип 13), атактический синдром, нарушение когнитивного развития.
Сопутствующий	Тяжелая умственная отсталость обусловленная хромосомными нарушениями. Диффузный нетоксический зоб 1 ст. Железодефицитная анемия легкой степени тяжести.

ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ

- на задержку психомоторного развития (самостоятельно не ходит, не стоит - ходит и стоит только с поддержкой на небольшое расстояние)
- на задержку речевого развития

- на сохранение приступов, частое провоцирование расчесыванием головы с появлением возбудимости, автоматизмы в правой руке, с исходом в вялость, заторможенность

Ранее - приступы в виде гипомоторных пароксизмов, далее тонические с версией головы (переменная латерализация) далее клонический, кластерное течение (1 серия в месяц (в первые сутки 2 приступа, во вторые сутки - 3-4 приступа, на 3 сутки - 4-5 приступов, на 4-5 каждые 2 часа, затем снижение количества до 2 в сутки), после серии состояние вялости, заторможенности) с откатом в развитии. Отсутствие приступов с апреля 2017 года и возобновление осенью 2020 г.

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ

Ребенок от второй беременности, вторых родов (старшая дочь - здоровая). Роды срочные на 38-39 неделе беременности, путем кесарева сечения в связи с наличием рубца на матке. Оценка по Апгар 7/8. Вес при рождении 2990, рост 48 см.. Беременность протекала на фоне гиперпролактинемии, презклампсии лёгкой степени тяжести, herpes zoster. В роддоме проведено НСГ- церебральная ишемия 1ст. Наблюдалась неврологом по поводу ПП ЦНС, миотонического синдрома. Развивалась с задержкой - голову держит с 2 мес, сидит с 6 мес, ходит с поддержкой с 1.5 лет. Не говорит.

Наследственный анамнез - у мамы в раннем детстве 1 эпизод фебрильных судорог.

Ребенок болен с 23.05 2012 г. (5 мес), когда на следующий день после прививки 2 АКДС появились судороги с потерей сознания (по

описанию - тонические приступы с потерей сознания). Лечилась в ДСО.

05.06.2012 г консультирована неврологом ОДП с DS: Поствакцинальная энцефалическая реакция в форме судорожного синдрома. Назначен депакин-хроносфера 150 мг/сут. Приступы продолжались. С 26.06.2012г обследовалась и лечилась в ОРВ ОДКБ №1 с диагнозом "Поствакцинальная энцефалическая реакция, судорожный синдром в анамнезе". ЭЭГ без эпилептической активности. Приступы продолжались. 23.07.2012 г. консультация эпилептолога Перуновой, предположительно симптоматическая парциальная эпилепсия - последствие поствакцинальной энцефалической реакции. Нельзя исключить лимбический энцефалит. Диалептические припадки, неконтролируемое течение. К лечению добавлен трилептал 300 мг/сут., фенобарбитал.

С 05.09.2012г. по 16.09.2012г. вновь лечилась в ОРВ ОДКБ №1 с DS: "Симптоматическая парциальная эпилепсия со сложными парциальными приступами и ВГСП, приступий период". На МРТ головного мозга - умеренное расширение наружных ликворных пространств. Субкортикальная лейкоэнцефалопатия. ЭЭГ-без эпилептической активности. Лечение: трилептал 420 мг/сут+фенобарбитал 20 мг/сут. Приступы продолжались до 4-5 раз в месяц.

Консультирована эпилептологом ОДП 24.01.2013 г. DS: "Симптоматическая фокальная эпилепсия , приступный период на фоне субкортикальной лейкоэнцефалопатии в теменно-затылочных долях. Миатонический синдром. Задержка моторного развития". Увеличена доза валпроевой кислоты до 500 мг/сут +трилептал 360 мг/сут+леветирацетам (Кеппра).

12.02.2013 г. в эпистатусе поступала в РАО. К лечению подключён фенобарбитал 10 мг*2р. Кеппра была отменена. 27.02.2013 г. консультирована в институте детской неврологии и эпилептологии им.Святого Луки с диагнозом "Криптогенная фокальная эпилепсия с ВГСП .Атактический синдром". Рекомендовано: фенобарбитал до 40 мг/ сут и отменить депакин. ЭЭГ в/м без эпилептической активности. 27.02. 2013 г. консультирована в НИИ нейрохирургии им. Бурденко. Заключение: вероятно речь идёт о фокальной эпилепсии с ВГСП. Учитывая фебрильный анамнез у матери и альтернирующую версию головы в приступах у ребёнка возможна SCNIA -связанная эпилепсия.

21.03.2013 г. в течение дня 3 приступа тонико-клонических судорог с потерей сознания. Госпитализирована в РАО. Приступы повторялись до 5 раз в день. В течении апреля консультирована заочно неврологом Глуховой.

(г.Москва).Рекомендовано увеличить дозу фенобарбитала, отменить депакин. Вместо финлепсина ввести топамакс до 75 мг/сут. Приступы продолжаются. Консультирована генетиком 18.04. 2013г. DS: Криптогенная эпилепсия, резистентная к ПЭП. Задержка статико-моторного развития. ВПС: ДМЖП.

Взята кровь на ТМС, BOBS, кариотип - без патологии.

30.04.2013 г. консультирована эпилептологом ОДКБ №1. DS: Тяжёлая миоклоническая эпилепсия младенчества (синдром Драве?), приступный период. Диф. DS с симптоматической фокальной эпилепсией. Атактический синдром. С 19.05.2013 г. с 12 часов ночи 2 приступа подряд ч/з 5 минут, затем каждые 4-5 часов до 22.05.

22.05.2013 г. в 24 часа вызывали скорую помощь, ввели реланиум, затем приступ повторился 25.05 вечером. 19.05.2013 г. повышена доза топамакса. Рекомендовано вернуться к дозе топамакса 25 мг х2 р.в день. С 27.06 . по 19. 07. 2013: г. обследовалась и лечилась в ОРВ ОДКБ №1 с DS : "Симптоматическая фокальная эпилепсия с частыми приступами со склонностью к серийному течению, приступный период. ПВЛ лёгкой степени, расширение субарахноидальных пространств (по данным МРТ от 08.07. 2013г.). Атактический синдром. Задержка статико моторного и психо-речевого развития. ВПС: точечный мышечный ДМЖП, НК 0, ФОО, ДХЛН. ВПР почек - 2x сторонняя пиелоэктазия. Персистирующая ЦМВ инфекция. Синдром избыточной микробной контаминации". ЭЭГ ВМ 01.07-умеренные диффузные изменения БЭА головного мозга с формированием возрастной fazово-структурной организации сна. Отмечаются признаки ирритации и субклинические очаги эпилептиформной активности ОВ -МВ,ОВ и спайк в центральном отведении. ЭМГ 02.07-проводимость исследованных

нервов в норме. Снижена функциональная активность мышц диффузно.

Консультирована иммунологом, в иммунограмме снижено содержание Ig A. ЦМВ инфекция пролечена. ПЦР обследование на герпес группу - отрицательное. Иммуномодуляция не показана. Рекомендовано продолжить ПСП: фенобарбитал 0,03 х 2р, топамакс постепенно отменить. Консультирована эпилептологом ОДП с DS: "Предположительно симптоматическая фокальная эпилепсия, серийные ВГСП до 4х раз в сутки, нестойкая медикаментозная ремиссия (до 1 месяца), ЗПРР. Диф. DS с тяжелой миоклонической эпилепсией младенчества (синдром Драве). Миатонический синдром. Атактический синдром. Рекомендана противосудорожная терапия: Кеппра 600 мг/сут., при повторении приступа до 700 мг/сут. Фенобарбитал 0,1 1/3 т х 2р длительно, топамакс 12,5 мг/сут длительно. Приступы продолжались в виде крика, поворот головы в сторону (чаще в право), посинение носогубного треугольника, тонико-клонические судороги длительностью до 3х минут, частотой до 4-5 раз в сутки, могут протекать серийно до 2х в серии.

С 06.12 по 12.12.2013 г. обследовалась и лечилась в неврологическом отделении ОДКБ №1 с Ds: Симптоматическая парциальная эпилепсия, резистентная, с частыми приступами. Миатонический синдром. Задержка психо-речевого и моторного развития. Пиелоэктазия слева. Оксалурия. ВПР: ДМЖП. Ангиопатия сетчатки. ЭЭГ ВМ: умеренные диффузные изменения БЭА г.м. с небольшой межполушарной асимметрией, больше справа, с задержкой формирования ЭЭГ по возрасту, очагами субклинической эпилептиформной активности ОВ-МВ в правой лобно-центрально-передневисочной области. Прослеживается формирование возрастной фазово-структурной организации сна. Глазное дно без патологии. Консилиум решил: при возобновлении приступов подключение препаратов вальпроевой кислоты. Лечение: фенобарбитал ОД по 1/3 т х 2р.в день + Кеппра 750 мг/сут. Приступы судорог периодически продолжаются.

05.03.14 г. консультирована неврологом-эпилептологом ОДП. Уровень VPA в плазме через 13 часов 32, 98 мг/л, через 2 часа 58,18 мг/л. Диагноз: симптоматическая фокальная эпилепсия, относительно терапевтически резистентное течение, приступный период. Не исключается дегенеративное заболевание нервной системы. Диф. Диагноз с тяжелой миоклонической эпилепсией младенчества (синдром Драве). Атактический синдром. Лечение: вальпроевая кислота в гранулах до 700 мг/сут+Кеппра 500 мг/сут+фенобарбитал 37, 5 мг/сут. 20. 03. 14 г. консультирована нейрохирургом 40 ГКБ Берсеневой О.П. Диагноз: органическое поражение ЦНС. Симптоматическая фокальная эпилепсия. Задержка психомоторного развития. Оперативное лечение в настоящее время не показано.

20. 03. 14 г. консультирована неврологом МГЦ к.м.н. Овсовой О.В. Вобс - отрицательный. Кариотип 46xx(N). Кровь на ТМС-Н. МРТ головного мозга 09.12 г., 08.13 г. - перивентрикулярная лейкоэнцефалопатия, легкое расширение САП, динамика положительная. Диагноз: симптоматическая фокальная эпилепсия, резистентное течение. Задержка статико-моторного и речевого развития. Сопутствующий: ВПС-ДМЖП. Рекомендовано рассмотрение вопроса о диагностике и коррекции терапии в условиях НИИ педиатрии и детской хирургии. Жалобы на повторные приступы с потерей сознания: поворот головы (чаще вправо), закатывает глаза вверх, перестает дышать, затем тонико-клонические судороги продолжительностью до 3 минут.

С февраля 2014 г. приступы возникают в ответ на боль 2 раза в месяц. Самостоятельно не ходит, не стоит. Садится, ползает, переворачивается, встает около опоры, ходит держась за руки, не говорит. Повышенного питания. ЧМН в норме. Мышечный тонус умеренно диффузно снижен. Сила в руках достаточная. СХР живые, S=D. При ходьбе с поддержкой за обе руки пошатывается. Приступы судорог с 01.05.14 каждые 9 часов.

Заключение главного внештатного детского невролога Министерства здравоохранения Свердловской области к.м.н. Дугиной Е.А. от 28.04.14 Основной диагноз: Наследственно-дегенеративное заболевание центральной нервной системы. Симптоматическая фокальная эпилепсия, относительно терапевтически-резистентное течение, приступный период.. Диф.диагноз: Тяжелая миоклоническая эпилепсия младенчества (синдром Драве). Атактический синдром.

С 12.01.2015 по 30.01.2015 обследовалась и лечилась в НИКИП ГБОУ ВПО «РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ России» с DS: Симптоматическая фокальная эпилепсия. Диссоциированная задержка психоречевого развития с аутистическими чертами.

Рекомендовано продолжить противосудорожную терапию: депакин хроносфера 600 мг/сут + кеппра до 1000 мг/ сут. Консультация нейрохирурга с результатами для оценки возможности нейрохирургического лечения (Головтеев А.Л).

Наблюдается у невролога по месту жительства с диагнозом: Симптоматическая фокальная эпилепсия. Неоднократно получала стационарное лечение.

В январе 2016 года в Центре эпилептологии и неврологии им. А.А. Казаряна проведен длительный (многосуточный) ээг-видеомониторинг в состоянии бодрствования, с записью сна: во сне зарегистрирована фокальная эпилептиформная активность в левой височной, правой заднелобно-височной области с тенденцией к распространения на электроды скуловой дуги. Индекс представленности эпилептиформной активности низкий. Во время бодрствования эпилептиформной активности не зарегистрировано. ВЭЭГ 161 час от 26.01-02.02.2016 - замедление фонового ритма, ЭА F7-T3 и F8-T4-T6. Зарегистрировано 3 приступа - миоклонико-тонический, гипомоторный далее тонико-клонический.

По данным секвенирования экзома по эпилептической панели выявлена мутация c.4443_444GA>TG в гене SCN8, приводящая к замене аминокислот в 1481-1482 позициях белковой молекулы. Наличие данной мутации подтверждено секвенированием по Сенгеру. У родителей данная мутация не обнаружена, что с большой вероятностью указывает на возникновение ее de novo в половой клетке одного из родителей.

В сентябре 2016 года девочка была госпитализирована в отделение психоневрологии НЦЗД для проведения курса лечения и реабилитации. Проведен комплекс диагностических исследований. За время наблюдения типичной эпилептиформной активности, эпилептических приступов, их ЭЭГ-паттернов зарегистрировано не было. С учетом клинико-анамнестических данных, рекомендовано проведение длительного видео-ЭЭГ мониторирования включающее состояние сна. При исследовании зрительных вызванных потенциалов в ответ на стимуляцию светодиодной вспышкой получены нестабильные ЗВП с обеих сторон. Слева и справа латентность пика P100 соответствует возрастной норме. Амплитуды пика P100 очень изменчивы, колеблются от слегка сниженных до высоких, в целом соответствуют норме, увеличено межокулярное амплитудное соотношение (S<D). По данным АСВП с обеих сторон определяется замедление проведения по слуховым структурам ствола головного мозга.

Учитывая наличие мутации c4443_444GA>TG в гене SCN8 в терапию был введен препарат фенитоин (дифенин).

В марте при смене препарата Кеппра на леветирацетам отмечалась серия приступов. После возвращения в терапию оригинального препарата (Кеппра) состояние стабилизировалось. С апреля 2017 г. приступов не наблюдалось. На фоне терапии отмечается положительная динамика в психо-эмоциональном и двигательном развитии.

Повторная госпитализация в ноябре 2017 года. Проводилась оценка уровня лактата и аммиака до и после пищевой нагрузки: 1,3 и 88 соответственно - 1 точка, 1,8 и 109 - 2 точка.

Концентрации валпроевой кислоты в крови 27,25 мкг/мл - 1 точка, 37,99 мкг/мл - 2 точка. На основании чего было принято решение о повышении дозы валпроевой кислоты до 800 мг/сут (38 мг/кг/сут).

Межгоспитальный период: отмечается положительная динамика: начали формироваться навыки опрятности- сама проситься в туалет; пытается вставать на ноги.

Госпитализация в октябре 2018 г. Учитывая недостаточную концентрацию валпроевой кислоты, доза препарата была повышена до 40 мг/кг/сут. В связи с низкой концентрацией леветирацетама в крови, а также отсутствием приступов, препарат был постепенно отменен.

В межгоспитальном периоде в марте заболела ОРВИ, на этом фоне отмечалось резкое ухудшение самочувствия, отказ от еды и питья. Повысились

печеночные ферменты, госпитализирована в стационар г. Екатеринбург с диагнозом "Токсический гепатит высокой биохимической активности с синдромом холестаза", проведена гепатопротекторная терапия с положительным эффектом. В марте-апреле 2019 г проведена постепенная отмена противосудорожной терапии. На этом фоне в апреле случился приступ, сопровождающийся остановкой дыхания, клоническими сокращениями мышц верхних и нижних конечностей, длительностью 2-3 минуты, купирован самостоятельно. После приступа противосудорожная терапия была постепенно возобновлена. В ноябре 2019 г девочка заболела ОРВИ, обратились к педиатру по месту жительства, назначена противовирусная терапия, на фоне которой отмечалось ухудшение состояния, ребенок перестал есть, пить, резко снизился объем мочеиспускания. В конце декабря постепенно повысились печеночные ферменты, началась рвота. В январе 2020 г снизили дозу дифенина от 175 мг/сут до 123 мг/сут, дозу валпроевой кислоты от 750 мг/сут до 500 мг/сут. Приступов не отмечалось. Состояние с положительной динамикой.

В госпитализацию в феврале 2020 г: Видео-ЭЭГ мониторинг: основной ритм соответствует возрасту. За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано (в бодрствовании). По сравнению с исследованием от 17.10.2018 г. значимых изменений не выявлено. Вследствие выявленных изменений на УЗИ органов брюшной полости, нарушений липидного обмена, для исключения жирового гепатоза печени проведена КТ органов брюшной полости: данных за стеатоз печени не получено. Для исключения фиброза печени, проведена фибрэластография: результаты могут соответствовать отсутствию фиброза печени (F0 по шкале METAVIR). Ребенок проконсультирован гастроэнтерологом. Высоковероятен диагноз наследственной гиперхолестеринемии. Начато снижение дозы валпроевой кислоты с последующей отменой в апреле 2020г.

В межгоспитальный период: в марте 2020г проведена аденоотомия. За 8 месяце девочка набрала 10,5 кг. Со слов мамы, ребенок стал более активным. Возобновление приступов в сентябре-октябре 2020г на фоне низкий дозы препарата (19.09, 14.10, 19.10), мама самостоятельно повысила дозу фенитоина до 117 мг x 2 р/сут.(терапевтический диапазон) - Концентрация препарата в 2 точках - 9 и 10мкг/мл (терапевтический диапазон 10-30 мкг/мл)

Предыдущая госпитализация в ноябре 2020 года.

По данным ОАК и б/х крови выявлена железодефицитная анемия легкой степени тяжести, незначительная гипераммонийэмия, недостаточность витамина Д. Проведено УЗИ щитовидной железы: УЗ-признаки гипертрофированных фолликулов. В связи с выявленными изменениями проведена оценка уровня гормонов щитовидной железы: уровень ТТГ, Т3, Т4 в пределах референсных значений. Проведена консультация эндокринолога, даны рекомендации. На УЗИ почек и мочевого пузыря: при УЗ-исследовании патологии не выявлено. УЗИ органов брюшной полости: УЗ признаки умеренных диффузных паренхиматозных изменений печени, вторичных изменений поджелудочной железы, деформации желчного пузыря. Метеоризм. Видео-ЭЭГ мониторинг: Основной ритм соответствует возрасту. Во время исследования редкие региональные замедления в виде одиночных и сгруппированных неритмичных колебаний тета волны в левой передне-центрально-височной области. За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано. В сравнении с исследованием от 26.02.2020 г. существенных различий не выявлено.

В межгоспитальный период до августа 2021 года состояние ребенка оставалось стабильным. При динамическом контроле каждые три месяца концентрация дифенина в крови оставалась в пределах терапевтической, приступов не было. Мама отмечает прогресс в моторных навыках: ребенок начал самостоятельно вставать, проходить несколько шагов. Ребенок начал самостоятельно кушать с помощью ложки, самостоятельно пьет из кружки. Со слов мамы, в августе 2021 года ребенок перенес ротавирусную инфекцию с фебрильной лихорадкой, диспептическими симптомами (рвота, диарея). Пациент получал симптоматическое лечение по месту жительства с сохранением диспептических

симптомов. Ребенок стал вялым, отмечен резкий регресс моторных навыков (ребенок перестал ходить с поддержкой, самостоятельно сидеть), гиподинамия. В октябре 2021 года при контрольном исследовании концентрации дифенина зарегистрирован резкий подъем до 57 мкг/мл (01.10.2021), выявлено повышение печеночных трансаминаз до 6-7 норм. Принято решение об отмене препарата на 7 дней. На фоне резкой отмены возобновление приступов: в течении одних суток мама регистрировала приступы с потерей сознания с периодичностью каждые два часа, купированы приемом диазепама. При динамическом исследовании концентрации дифенина 05.10: 40 мкг/мл, 07.10: 27 мкг/мл, затем прием препарата возобновлен. Также с октября 2021 года по рекомендации гастроэнтеролога ребенок получал препарат Гептрапл парентерально, затем переведен на пероральный прием. В ноябре 2021 года пациента перенесла коронавирусную инфекцию, вызванную SARS-CoV-2. Приступов не было, концентрация печеночных трансаминаз на фоне приема урсосана и гептрапла стабилизировалась до нормы. По рекомендации гастроэнтеролога с 04.12.21 отменен гептрапл. Исследована концетрация фенитоина в крови - 12 мкг/мл, концентрация карbamазепина - 2.5 мкг/мл.

У ребенка на фоне раннего насильтственного пробуждения возник пароксизм негативизма, психо-эмоционального возбуждения , на фоне которого развился приступ остановки деятельности. версии головы влево, тоническое вытяжение рук с последующими клониями, потеря сознания, длительностью до 1 мин, с выходом в "заторможенность", вялость. Приступ зарегестрирован 06.12.21г, - однократно. Также мама отмечает наличие подобных пароксизмов при расчесывании (со слов мамы - каждые 2 дня, как расчесывает, так и возникают пароксизмы) - возбуждение, стереотипии в кистях рук, преимущественно в правой, далее остановка деятельности с поворотом головы вправо, короткие клонии в руках, заторможенность, затем , через 20 мин, состояние полного сознания с отсутствием утраты навыков (как отмечалось ранее).

Настоящая госпитализация в НМИЦ ЗД в отделение психоневрологии и психосоматической патологии плановая повторная для диагностики и проведения реабилитационных мероприятий.

Лечение до поступления:

- Фенитоин (дифенин) табл 117 мг по 1 таб 2 раза в день внутрь каждый день (6.8 мг/кг/сут).
- Карбамазепин (финлепсин) таблетки 200 мг - 500 мг/сут: 1 таб +1/4 табл утром и 1таб+1/4 табл вечером (14.7 мг/кг/сут).
- УДХК (урсосан) капсулы 250 мг по 1 капс 2 раза в день внутрь каждый день.
- Адеметионин (гептрапл) таблетки 400 мг по 1 табл 2 раза в день внутрь в период с начала октября 2021 года, 4.12.21 - отмена препарата.

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС

Общемозговой и менингеальной симптоматики нет. Окружность головы = 52 см.

У ребенка регистрируются единичные тонико-клонические приступы, провоцируемые расчесыванием головы, общей длительностью около минуты, с закатыванием глаз вверх, версии головы влево, тоническое вытяжение рук с последующими клониями, потеря сознания, с выходом в "заторможенность", вялость, купировались самостоятельно.

Сознание ясное, девочка при осмотре контактна. Целенаправленное внимание привлекается, удерживается непродолжительно. Аналитико-синтетические процессы замедлены. Эмоционально-лабильна, фон настроения неустойчивый. Мимика бедная. Рот приоткрыт. Сон достаточный, засыпание не нарушено. Речь отсутствует. Посещает коррекционную школу, занятия - с удовольствием. Навыки опрятности сформированы частично.

Черепные нервы: I - Обоняние не исследовалось. II - Взгляд фиксирует, следит за предметом. III, IV, VI - глазные щели симметричны. Движения глаз в полном объеме. Зрачки округлой формы, d=3 мм, симметричны, реакции на свет прямая и содружественная живые, D=S. V - Точки выхода

ветвей тройничного нерва безболезненны. Трофика мышц нижней челюсти не нарушена. Движения нижней челюсти не нарушены. VII - Лицо симметрично, гипомимия, часто приоткрыт рот, высунут язык. VIII - слух при грубой оценке не снижен. IX, X - Глоточные рефлексы живые. Глотание не нарушено. XI - положение плеч и лопаток симметрично. Голова по средней линии. Грудино-ключичные мышцы симметричны. XII - Язык по средней линии.

Двигательная сфера: Объем активных и пассивных движений в руках и ногах не ограничен. Мышечный тонус в конечностях диффузно снижен. Сухожильные и надкостничные рефлексы с верхних конечностей физиологичны, D=S, с нижних конечностей физиологичны, D=S. Клонусов стоп не отмечается. Патологических стопных знаков нет. Брюшные рефлексы физиологичны.

Моторные навыки: садится и сидит самостоятельно, ходит с поддержкой на небольшие расстояния, быстро утомляется. Походка с элементами динамической атаксии (с отрицательной динамикой по сравнению с предыдущей госпитализацией). Может самостоятельно кушать с помощью ложки, самостоятельно пьет из кружки.

Координаторные пробы провести невозможно.

Чувствительность: болевая и температурная - проверить затруднительно.

Тазовые функции не нарушены.

ДАННЫЕ ОСМОТРА

Совместный осмотр с зав. отделением д.м.н., профессором Кузенковой Л.М., куратором Глоба О.В.

Общее состояние средней степени тяжести. Температура 36,6°C. Положение активное. Вес 34кг. Рост стоя 130см. ППТ 1,11кв.м. Физическое развитие среднее, гармоничное. Кожные покровы физиологической окраски, умеренной влажности, чистые от инфекционной и аллергической сыпи. Слизистые оболочки розовые, чистые, влажные, гиперплазия десен. Зев, миндалины: не гиперемирован, миндалины чистые от наложений. Подкожная клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Лимфатическая система без системного увеличения. Костная система: вальгусная стопа. Органы дыхания: носовое дыхание не затруднено, отделяемого из носа нет. В легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. ЧД 35/мин. Органы кровообращения: область сердца визуально не изменена, границы относительной сердечной тупости в пределах нормы. Тоны сердца ясные, ритмичные, шумов нет. ЧСС - 100 уд/мин. АД = 100/65 мм.рт.ст. Органы пищеварения: живот доступен поверхностной и глубокой пальпации, мягкий, безболезненный во всех отделах. Стул регулярный. Мочеполовая система: мочеиспускание свободное, безболезненное. Нервная система: см. неврологический статус; Органы чувств: видит, слышит.

РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСЛЕДОВАНИЙ

1. Видео-ЭЭГ мониторинг 09.12.2021

Описание: Жалобы: - на задержку психомоторного развития (самостоятельно не ходит, не стоит - ходит и стоит только с поддержкой на небольшое расстояние); - на задержку речевого развития; - на сохранение приступов, частое провоцирование расчечиванием головы с появлением возбудимости, автоматизмы в правой руке, с исходом в вялость, заторможенность; Ранее - приступы в виде гипомоторных пароксизмов, далее тонические с версией головы (переменная латерализация) далее клонический, кластерное течение (1 серия в месяц (в первые сутки 2 приступа, во вторые сутки - 3-4 приступа, на 3 сутки - 4-5 приступов, на 4-5 каждые 2 часа, затем снижение количества до 2 в сутки), после серии состояние вялости, заторможенности) с откатом в развитии. Отсутствие приступов с апреля 2017 года и возобновление осенью 2020 г. (возбуждение-автоматизмы в правой руке-вялость).

Принимаемые препараты: - Фенитоин (дифенин) табл 100 мг по 1 таб 2 раза в день внутрь каждый день (5.9 мг/кг/сут); - Карbamазепин (финлепсин) таблетки 200 мг по 500 мг/сут: 1 таб +1/4 табл

утром и 1 таб+1/4 табл вечером (29.4 мг/кг/сут).

Параметры записи: Исследование проводилось в течение 1 часа в состоянии бодрствования с выполнением функциональных проб и во время физиологического сна. Запись осуществлялась на системе видео-ЭЭГ мониторинга Nicolet. Использовалась международная система наложения электродов «10-20» с применением дополнительных электродов: ЭКГ, ЭМГ (на дельтовидных мышцах).

ЭЭГ в состоянии бодрствования:

В фоновой ЭЭГ доминирует диффузная дезритмичная активность, представленная в основном продолженными пробегами ритмичной и аритмичной тета активности, наиболее часто с диффузным распространением и с акцентом в центральных отделах. Основной ритм представлен нерегулярным, устойчивым, слабо модулированным альфа-ритмом, частотой 8-9 Гц, амплитудой до 60 мкВ, регистрирующимся в затылочных отведениях, с распространением на задневисочные и теменные отделы полушарий. Зональные различия выражены отчетливо.

Бета-активность регистрируется по передним и височным отделам, частотой 14-30 Гц, амплитудой до 20 мкВ, часто маскируется миографическими артефактами. Медленноволновая активность представлена диффузно, невысоким индексом, преимущественно волнами тета-диапазона, по амплитуде не превышающими основной ритм.

ЭЭГ активного бодрствования характеризовалось доминированием полиморфной, преимущественно среднеамплитудной дезритмической активностью, представленной короткими пробегами низкоамплитудной быстроволновой активности в сочетании с колебаниями более низких частотных диапазонов.

Функциональные пробы:

Проба с открыванием-закрыванием глаз: реакция активации выражена отчетливо. При проведении ритмической фотостимуляции с частотой 3, 6, 10, 16, 20, 25, 30 Гц реакций усвоения ритма не отмечалось. Фотопароксизмальные ответы не зарегистрированы.

ЭЭГ сна:

- Не зарегистрирована.

Клинические события:

- Во время исследования, многократно, совершались попыткиprovokacii возможных пароксизмов, являющиеся предметом текущих жалоб мамы пациента, однако, спровоцировать указанные состояния не удалось.; Заключение: • Фоновая ритмика замедлена.

- Основной ритм соответствует возрасту.
- При проведении функциональных проб патологических изменений корковой ритмики не отмечалось.

- Сон не зарегистрирован.

• За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

- В сравнении с исследованием от 05.11.2020 г. отмечено умеренное диффузное замедление фоновой активности. Структура и характеристики физиологической активности не изменены.

Заключение ЭЭГ не является самостоятельным диагнозом! Окончательную клиническую трактовку делает лечащий врач;

2. УЗИ Органов брюшной полости 08.12.2021
ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ: измененный;

Размер не увеличен; Форма S образная деформация; Стенки не изменены; Просвет свободен; ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА: измененная; Размер увеличен; Головка 14 мм; Тело 12 мм; Хвост 20; Эхогенность повышенна; умеренно неоднородная; Проток не расширен; ПЕЧЕНЬ: Размер умеренно увеличен; ЛД 70; Первый сегмент 20 мм; ПД 122; Контур ровный, угол острый; Паренхима однородная, умеренно повышенной эхогенности, сосудистый рисунок не изменен; Воротная вена 7,0 мм; Печеночные вены не изменены мм; СЕЛЕЗЕНКА: нормальная; Размер выше среднего; 96x50 мм; Паренхима однородная, средней эхогенности; Селезеночная вена не расширена мм; ЖЕЛУДОК: Секрет есть; ДВ.ПЕРСТНАЯ КИШКА: Секрет есть; ОПИСАНИЕ: метеоризм.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: УЗ признаки гепатомегалии, умеренных диффузных паренхиматозных изменений печени, вторичных изменений поджелудочной железы. Метеоризм.;

3. ЭКГ 14.12.2021

РИТМ 112-120; 0,15; 0,09; 0,08; QT 0,30; QTc 417 мс; ПОЛОЖЕНИЕ ЭОС: нормальное; РИТМ: синусовый; ТАХИКАРДИЯ: умеренная; увеличен вольтаж зубцов S в V1-V4: возможна гипертрофия миокарда левого желудочка, МЖП или позиционные особенности сердца.; снижение вольтажа зубцов T в некоторых отведениях;

4. УЗИ Щитовидной железы- 13.12.2021

ЛЕВАЯ ДОЛЯ: Ширина 1,22 см; Толщина 1,25 см; Длина 3,85 см; V= 2,812 см³; ПРАВАЯ ДОЛЯ: Ширина 1,37 см; Толщина 1,29 см; Длина 3,87 см; V= 3,276 см³; ПЕРЕШЕЕК: 3,7 мм; V= 6,088 см³; норма; ПАРЕНХИМА: однородная, эхогенность и кровоток не изменены, по задней поверхности обеих долей визуализируются множественные гипо-/анэхогенные включения с точечным гиперэхогенным центром - гипертрофированные фолликулы.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: УЗ-признаки гипертрофированных фолликулов.;

5. Зрительные вызванные потенциалы 16.12.2021

Исследование проводилось с фиксацией взора На вспышечный стимул; ЛЕВЫЙ ГЛАЗ: Латентность потенциала P 100 127 м/с; Повышена; ПРАВЫЙ ГЛАЗ: Латентность потенциала P 100 127 м/с; Повышена; МЕЖОКУЛЯРНАЯ РАЗНОСТЬ ЛАТЕНТНОСТЕЙ: В норме; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: При исследовании зрительных вызванных потенциалов в ответ на стимуляцию светодиодной вспышкой получены W-образные ЗВП с обеих сторон. Слева и справа латентность пика P100 слегка превышает возрастную норму. Амплитуда пика P100 с точностью не определяется в связи с W-образной формой, но очевидно, что она снижена.

Заключение: с обеих сторон проведение зрительной аfferентации на кору слегка замедлено, амплитуда пика P100 снижена. Рекомендуется консультация офтальмолога и контроль ЗВП.;

6. МРТ Головного мозга 15.12.2021

Область исследования МРТ Головного мозга; ОПИСАНИЕ GE 3T Discovery 750

Дата исследования	15.12.2021 г.
Ф.И.О., возраст	Лысова С.Р., 9 лет 11 мес.
№ исследования	MR_Discovery 750_16599
№ истории болезни	18781/21
Отделение	психоневрологии
Контрастное усиление	не проводилось

Магнитно-резонансная томография головного мозга

При МРТ головного мозга получены изображения T1-, T2-ВИ и FLAIR в сагittalной, аксиальной и фронтальной плоскостях сканирования, а также в DWI, SWAN, 3D FSPGR. На МР-томограммах головного мозга срединные структуры не смешены. Отмечаются атрофические изменения гемисфер мозжечка.

В затылочной кости (в проекции синусного стока) визуализируется участок измененного МР-сигнала в (гиперинтенсивный на T2-ВИ, гипointенсивный

на FLAIR), без признаков ограничения диффузии, вероятно гемангиома.

В веществе больших полушарий, ствола и мозжечка, а также краиновертебрального перехода, очагов патологически измененного МР-сигнала, зон кровоизлияний, а также новообразований не выявлено.

Желудочковая система: боковые желудочки симметричны, не расширены. Третий и четвертый желудочки не расширены, не деформированы.

Субарахноидальное пространство без особенностей.

Ликвороотток не нарушен.

Мозолистое тело интактно.

Турецкое седло обычной формы и размеров. Гипофиз не увеличен. Дифференциация на адрено- и нейрогипофиз отчетливая. Структура не изменена. Воронка гипофиза и зрительный перекрест не смещены.

В области орбит видимых патологических изменений не выявлено.

Каналы зрительных нервов не деформированы, ход и структура не нарушены. Параорбитальная клетчатка без особенностей.

Пневматизация придаточных пазух носа сохранена.

Врач-ординатор

Куницкайте Е.А.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ МР-картина

атрофических изменений гемисфер мозжечка; измененного МР-сигнала в затылочной кости (в области синусного стока), вероятно гемангиома.; Диагноз G31.8;

РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗОВ

	Ед/изм	Долж.зн.	08.12.21	10.12.21
БИОХИМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ				
Cl	ммоль/л	96 - 110	97,63	
Fe	мкмоль/л	9 - 21,5	6,45	
K	ммоль/л	3,4 - 5	4,05	
Mg	ммоль/л	0,7 - 0,86	0,82	
Na	ммоль/л	134 - 145	133,61	
PO4	ммоль/л	1,25 - 1,78	1,78	
АЛТ	Ед/л	<40	25,87	
Альбумин	г/л	38 - 54	35,94	
Амилаза	Ед/л	28 - 100	66,93	
АСТ	Ед/л	<42	26,76	
Белок общий	г/л	60 - 80	62,01	
Билирубин общий	мкмоль/л	3,7 - 20,5	4,16	
Билирубин прямой	мкмоль/л	<5,1	0,62	
ГГТ	Ед/л	5 - 35	55,09	
Глюкоза	ммоль/л	3,3 - 5,5	4,16	
Креатинин (CR-E)	мкмоль/л	27 - 62	39,48	
ЛДГ	Ед/л	91 - 295	202,67	
Мочевая кислота	мкмоль/л	120 - 320	215,98	
Мочевина	ммоль/л	1,8 - 6,4	6,37	
Ca	ммоль/л	2,2 - 2,7	2,28	
Трансферрин	мг/дл	130 - 360	438	
ЩФ	Ед/л	60 - 400	157,26	
КЩС (кислотно-щелочное состояние)				
Cl	ммоль/л	96 - 110	97,63	
Na	ммоль/л	134 - 145	133,61	

НСТ	%	35 - 45	33	
КОАГУЛОГРАММА				
АЧТВ	сек	29,8 - 35,3	27,9	
МНО	<>	0,87 - 1,2	1,16	
ПТВ	сек	14 - 15,4	15,4	
ПТИ	%	70 - 120	77	
ТВ	сек	14 - 21	18	
Фибриноген	г/л	1,99 - 4,09	2,57	
Витамин D (cobas E411)	нг/мл	30 - 100	27,08	
Витамин В12	пг/мл	247 - 1 175	622,3	
Фолиевая кислота (cobas E411)	нг/мл	2,4 - 13	5,87	
Архив сыворотки			82-9-8	84-4-10
ИММУНОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ				
Карбамазепин	мкг/мл		2,68	3,15
T4 свободный	пмоль/л	10,86 - 18,96	12,13	
ТТГ	мМЕд/л	0,4 - 5	1,41	
Ферритин	нг/мл	7 - 84	7,47	
Паратгормон	пг/мл	10 - 65	63,94	
ОБЩИЙ АНАЛИЗ КРОВИ				
HGB	г/л	120 - 145	105	
RBC	10^12/л	4 - 5,2	4,66	
НСТ	%	35 - 45	33	
MCV	фл	77 - 94	70,8	
MCH	пг	25 - 33	22,5	
MCHC	г/л	320 - 353	318	
RDW-CV	%	12 - 15	15	
WBC	10^9/л	4,5 - 11,5	4,79	
Лимфоциты %	%	31 - 53	38,4	
Моноциты %	%	4 - 8	11,7	
Нейтрофилы %	%	43 - 65	41,1	
Эозинофилы %	%	1 - 5	6,9	
Базофилы %	%	0 - 0,5	1,9	
Лимфоциты	10^9/л	1,5 - 6,5	1,84	
Моноциты	10^9/л	0,38 - 1,26	0,56	
Нейтрофилы	10^9/л	1,1 - 9,9	1,97	
Эозинофилы	10^9/л	0,1 - 0,6	0,33	
Базофилы	10^9/л	0,04 - 0,2	0,09	
PLT	10^9/л	150 - 450	300	
Незрелые гранулоциты	10^9/л	<0,05	0,01	
Незрелые гранулоциты %	%	<1	0,2	
СОЭ	мм/час	2 - 20	7	

КОНСУЛЬТАЦИИ СПЕЦИАЛИСТОВ

1. Эндокринолог к.м.н Широкова И.В.

16.12.2021.

ЖАЛОБЫ: на момент осмотра активных жалоб нет. ;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: Рост: 135 см Вес: 34 кг SDSposta: -0,21 ИМТ: 18,66 SDS (имт) = 0,74

Состояние удовлетворительное. Правильного телосложения, повышенного питания. Кожные покровы физиологической окраски, умеренной влажности, чистые от высыпаний. Подкожно-жировая клетчатка распределена равномерно. Щитовидная железа пальпаторно не изменена, эластична, безболезненна. Клинически состояние эутиреоза. Живот мягкий, безболезненный. Дизурии нет, стул - ежедневный. Надпочечники — данных за патологию при осмотре не выявлено. Половой статус соответствует возрасту, Т2.;

РЕКОМЕНДАЦИИ:

Калия йодид – 150 мкг х 1 раз в день после завтрака в течение 3 мес., далее 100 мкг/сут в теч 3 мес.

Контроль УЗИ щитовидной железы через 6 мес.

Анализ крови на ТТГ, св.Т4, АТ-ТПО, АТ-ТГ через 6 мес.

Продолжить прием вит Д3 в дозе 2000 МЕ/сут в теч 2 мес, далее коррекция дозы по уровню витамина Д в крови.

Наблюдение эндокринолога в динамике.

2. Физиотерапевт Петельгузова (98) Т.Г.

08.12.2021.

ЖАЛОБЫ: на задержку психомоторного развития (самостоятельно не ходит, не стоит - ходит и стоит только с поддержкой)

на задержку речевого развития

на возобновление приступов (4 приступа - октябре 2021г.), очевидно, связанная с недостаточной дозой фенитоина

Ранее - приступы в виде гипомоторных пароксизмов, далее тонические с версией головы (переменная латерализация) далее клонический, кластерное течение (1 серия в месяц (в первые сутки 2 приступа, во вторые сутки - 3-4 приступа, на 3 сутки - 4-5 приступов, на 4-5 каждые 2 часа, затем снижение количества до 2 в сутки), после серии состояние вялости, заторможенности) с откатом в развитии. ;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: Состояние средней тяжести по основному заболеванию. Не лихорадит. Положение активное. Вес 34 кг. Рост 140 см. Состояние питание удовлетворительное. Кожные покровы физиологической окраски, сухие, чистые от инфекционной и аллергической сыпи. Слизистые оболочки розовые, чистые, влажные. Зев розовый, миндалины увеличены, наложений нет. Подкожная клетчатка развита избыточно, распределена равномерно. Л/у не увеличены. Носовое дыхание не затруднено, отделяемого из носа нет. В легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы равномерно, хрипов нет. ЧД 20/мин. Область сердца визуально не изменена, границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца ясные, ритмичные, шумов нет. ЧСС - 88 уд./мин. Аппетит не нарушен. Живот доступен поверхностной и глубокой пальпации во всех отделах, мягкий, безболезненный. Стул со склонностью к запорам. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Органы чувств: видит, слышит. Нервная система: Общемозговой и менингеальной симптоматики нет. Сознание ясное, девочка при осмотре контактна. Целенаправленное внимание привлекается, удерживается непродолжительно. По сравнению с предыдущим осмотром - стала лучше концентрировать внимание. Аналитико-синтетические процессы замедлены. Эмоционально-лабильна, фон настроения неустойчивый. Мимика бедная. Рот приоткрыт. Сон достаточный, засыпание не нарушено. Речь отсутствует. Посещает школу, занятия - с удовольствием. Двигательная сфера: атрофий, гипертрофий, контрактур нет. Мышечный тонус в руках и ногах снижен. Самостоятельно не ходит, с поддержкой, пробует ходить сама, может сделать несколько шагов сама. Походка с элементами динамической атаксии. Попытки самостоятельно встать из положения сидя. Чувствительность поверхностная и глубокая не нарушены. Тазовые функции не нарушены. Навыки опрятности - в стадии формирования. ;

РЕКОМЕНДАЦИИ: Учитывая судорожные приступы от сентября 2020г по согласованию с лечащим врачом лечение назначено в щадящем режиме.

С целью улучшения трофики, микроциркуляции мышц, моторных функций назначено:

- Курс поляризованного света на область спины
- Курс сухих иммерсионных флю ванн;

3. Психиатр к.м.н Лашкова А.В.

15.12.2021.

ДИАГНОЗ НЦЗД: Тяжелая умственная отсталость обусловленная хромосомными нарушениями F72.04;

ЖАЛОБЫ: Последние три месяца судорожные приступы провоцируются эмоциональным напряжением, тактильным контактом, связанным с причесыванием. Настороженно относится ко всему новому. С новыми людьми вступает в контакт не сразу. требуется период адаптации. Проявляет интерес только к хорошо знакомым детям. Стереотипная игровая деятельность. Навыки самообслуживания в процессе формирования. ;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: В ясном сознании. Продуктивному контакту не доступна. Эмоциональные реакции слаженные, незрелые. Стеснительна. Зрительный контакт не нарушен. На обращение по имени реагирует. Обращенную речь воспринимает в ограниченном объеме. Самостоятельная речь - не разговаривает, отдельные малодифференцированные звуки. Просьбы выполняет крайне избирательно. Может собрать пирамидку без учета размера элементов, башню из кубиков, закинуть шарики в лабиринт и наблюдать их движение. Повторяет некоторые действия по визуальному образцу. Соотнести предметы по форме затрудняется. При опоре на руку взрослого может показать отдельные предметы на картинках. Запас навыков и представлений значительно ниже возрастной нормы. Игровая деятельность примитивная. стереотипная. Контроль и прогноз своих действий не сформирован. В поведении отмечаются манипулятивные реакции. Старается побыстрее убрать все предметы в коробку и смотрит на дверь из кабинета. Мелкая и крупная моторика нуждаются в развитии, моторно неловка, диспластична, движения плохо координированы. Острой психотической симптоматики не выявлено. ;

РЕКОМЕНДАЦИИ: АВА-терапия.

Использование альтернативных речи способов коммуникации (карточки pecs).

Систематические занятия с дефектологом.

Динамическое наблюдение.

4. ЛФК врач высшей категории Новикова(9634) Е.В.

08.12.2021.

ДИАГНОЗ НЦЗД: G31.8 Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы

Нейродегенеративное заболевание: эпилептическая энцефалопатия SCN8A
(Эпилептическая энцефалопатия, ранняя инфантильная, тип 13), атактический синдром, нарушение когнитивного развития.

;

ЖАЛОБЫ: - на задержку психомоторного развития (самостоятельно не ходит, не стоит - ходит и стоит только с поддержкой на небольшое расстояние)
- на задержку речевого развития
- на сохранение приступов, частое провоцирование расчечиванием головы с появлением возбудимости, автоматизмов в правой руке, с исходом в вялость, заторможенность

Ранее - приступы в виде гипомоторных пароксизмов, далее тонические с версией головы (переменная латерализация) далее клонический, кластерное течение (1 серия в месяц (в первые сутки 2 приступа, во вторые сутки - 3-4 приступа, на 3 сутки - 4-5 приступов, на 4-5 каждые 2 часа, затем снижение количества до 2 в сутки), после серии состояние вялости, заторможенности) с откатом в развитии. Отсутствие приступов с апреля 2017 года и возобновление осенью 2020 г. ;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: Состояние пациента: средней тяжести.

Реакция при осмотре: ребенок спокоен. Телосложение пропорциональное

Тремор: нет. Кожа чистая. Разведение бедер: полное

Вынужденное положение конечностей: нет.

Костные деформации и установки: вальгусная установка стоп, вальгусная деформация коленных суставов.

Мышечный тонус: дистоничен с преобладанием гипотонуса. Движения в плечевых/локтевых/лучезапястных/тазобедренных/коленных/голеностопных суставах в полном объеме

При постановке на ноги: опора на внутренний край стопы.

Навыки: встает на четвереньки и ползает на них. Самостоятельно садится, сидит с кифозированной спиной, ноги прямо

Встает у опоры и ходит, держась за нее. Самостоятельно на ногах не стоит, только с поддержкой.

Ходит только с поддержкой (можно за одну руку). Походка атаксичная, на широко расставленных ногах.

Во время осмотра эпизодов приступов, замираний не отмечалось ;

РЕКОМЕНДАЦИИ: Цель реабилитации: коррекция двигательного стереотипа, обучение мамы правильному выполнению упражнений

Базовые методы (постуральный менеджмент) :

Прикладная кинезотерапия: ЛФК укрепление мышц спины, упражнения на равновесие и координацию, баланс, пассивные упражнения для верхних и нижних конечностей, мелкая моторика, обучение мамы

Виброплатформа 10-12-14-Гц, с постепенным увеличением частоты.

Дополнительные методы: массаж спины (щадящий!) без воротниковой зоны, нижних конечностей , ;

5. Гастроэнтеролог Анушенко А.О.

17.12.2021.

ЖАЛОБЫ: на изменения печеночных проб в анализах крови;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: Рост: 135 см Вес: 34 кг SDSроста: -0,21 ИМТ: 18,66 SDS (имт) = 0,74

Состояние удовлетворительное. Правильного телосложения, повышенного питания. Кожные покровы физиологической окраски, умеренной влажности, чистые от высыпаний. Подкожно-жировая клетчатка распределена равномерно. Щитовидная железа пальпаторно не изменена, эластична, безболезненна. Клинически состояние эутиреоза. Живот мягкий, безболезненный. Дизурии нет, стул - ежедневный. Надпочечники — данных за патологию при осмотре не выявлено. Половой статус соответствует возрасту, Т2.;

РЕКОМЕНДАЦИИ: 1. Диета №5 протертая

исключаются яйца, сливочное масло, жирная сметана

используются молочный продукты низкой жирности

2. Урсодезоксихолевая кислота 500 мг/сут: 250 мг 1 капс х 2 р/сут в обед и на ночь - длительно

3. Витамин Е 200 мг 1 табл х 1 р/сут в течение 1 мес, повторять курсы ежеквартально

4. Препараты омега-3 жирных кислот (рыбий жир и др) ежедневно

5. Мин вода донат магний (в домашних условиях) по 1/2 стак. т.е. 100 мл за 30 мин до завтрака в теплом виде

6. При задержке стула подключить в терапию макрогол 4 гр 1 пак х 1 р/сут, доза корректируется в зависимости от клинического эффекта

7. Контроль АЛТ, АСТ, ГГТ, общ билирубина – фракции, холестерина + фракции, триглицеридов 1 раз в 3 мес.

8. Исследование липидного профиля родителей

9. Проведение КТ ОБП с денситометрическими исследованиями

10. Консультация генетика для исключения наследственного характера гиперлипидемии. Исследование на предмет мутаций в гене LDLR после консультации генетика.

ПЛАН ЛЕЧЕНИЯ

Режим: палатный

Диета: стол № 15 общий школьный

Вести дневник приступов!

Медикаментозная терапия:

1) С 07.12.21: Карbamазепин таблетки 200 мг по 500 мг/сут: 1 таб +1/4 табл утром и 1таб+1/4 табл вечером внутрь каждый день, с 10.12. - изменение дозы! по 1+1/2 таб утром и 1+ 1/2 таб вечером

2) С 07.12.21: УДХК капсулы 250 мг по 1 капс 2 раза в день внутрь каждый день;

3) С 07.12.21: Фолиевая кислота таблетки 1 мг по 1 таблетке каждый день внутрь;

4) С 08.12.21: Холекальциферол 150тысМЕ/мл по 2000 МЕ (4 капли) 1 раз в день в утренние часы каждый день;

5) С 08.12.21: железа (III) гидроксид полимальтозат капли для приема внутрь 50 мг/мл по 50 мг (20 капель) 1 раз в день внутрь во время или после еды каждый день;

Реабилитационное лечение:

1) С 08.12.21: ЛФК: Базовые методы (постуральный менеджмент) : Прикладная кинезотерапия: ЛФК укрепление мышц спины, упражнения на равновесие и координацию, баланс, пассивные упражнения для верхних и нижних конечностей, мелкая моторика, обучение мамы. Виброплатформа 10-12-14-Гц, с постепенным увеличением частоты. Дополнительные методы: массаж спины (щадящие!) без воротниковой зоны, нижних конечностей,

2) С 08.12.21: ФТО: Курс поляризованного света на область спины Курс сухих иммерсионных флоу ванн.

ЗА ПЕРИОД ПРЕБЫВАНИЯ В ОТДЕЛЕНИИ

Ребенок госпитализирован в отделение психоневрологии и психосоматической патологии повторно с диагнозом «Нейродегенеративное заболевание: эпилептическая энцефалопатия SCN8A (Эпилептическая энцефалопатия, ранняя инфантильная, тип 13), атактический синдром, нарушение когнитивного развития» (G31.8) для выполнения квоты по квоте ВМП в соответствии с постановлением Правительства РФ № 2299 от 28.12.2020 (вид ВМП 12.00.42.001, модель пациента "Спастические формы детского церебрального паралича с тяжелой двигательной инвалидизацией") для проведения комплексного лечения с применением методов физиотерапии, кинезотерапии, механотерапии, и (или) ботулиновой терапии под контролем комплекса нейровизуализационных и нейрофункциональных методов обследования. Ботулиновая терапия не проводится в связи с отсутствием выраженной спастичности.

Диагноз выставлен на основании жалоб (самостоятельно не ходит, не стоит, не сидит, не разговаривает), данных анамнеза (на следующий день после V2 АКДС появились судороги с потерей сознания, а в дальнейшем приступы отмечались кластерно. 1 неделю 1 раз в месяц), результатов генетического исследования (по данным секвенирования экзона по эпилептической панели выявлена мутация c.4443-444GA>TG в гене SCN8, приводящая к замене аминокислот в 1481-1482 позициях белковой молекулы. Наличие данной мутации подтверждено секвенированием по Сенгеру), результатов видео-ЭЭГ мониторирования (во сне зарегистрирована фокальная эпилептиформная активность в левой височной, правой заднелобно-височной области с тенденцией к распространения на электроды склеровой дуги).

В связи с изменениями в клинико-лабораторных анализах, проведенных по месту жительства (относительная гипотония, относительный эозинофилез, повышенная СОЭ), необходим контроль показателей общего анализа крови. Также ребенку, длительно находящемуся на противосудорожной терапии, проведено клинико-лабораторное исследование биохимического анализа крови, коагулограммы. По результатам: выявлено небольшое снижение АЧТВ до 27,9 сек, снижение концентрации гемоглобина до 105 г/л, относительный эозинофилез до 6,9%, снижающийся в динамике по сравнению с результатами, полученными по месту жительства, относительный моноцитоз до 11,7%, по результатам биохимического анализа крови определяется тенденция к гипоальбуминемии (35,94 г/л), повышение концентрации ГГТ 55,09 Ед/л, снижена концентрация сывороточного железа до 6,45 мкмоль/л, повышен трансферрин 438 мг/дл.

В связи с наличием по клинико-лабораторным данным признаков железодефицитной анемии в терапию включены препараты железа (III) гидроксида полимальтозата. Даны рекомендации по дальнейшей терапии пациента.

По показателям кальций-fosфорного обмена определяется дефицит витамина Д 27,08 нг/мл, остальные показатели в пределах возрастных ограничений. Назначена лечебная доза витамина Д.

Проведено исследование концентрации карbamазепина натощак и через 2 часа после приема препарата: в первой точке - 2,68 мкг/мл, во второй - 3,15 мкг/мл. (идет титрация дозы препарата)

За период пребывания в отделении у ребенка регистрировались единичные тонико-клонические приступы, провоцируемые расчесыванием головы, общей длительностью около минуты, с закатыванием глаз вверх, версии головы влево, тоническое вытяжение рук с последующими клониями, потеря сознания, с выходом в "заторможенность", вялость, купировались самостоятельно.

В связи с наличием в анамнезе у ребенка признаков перенесенного токсического гепатита на фоне приема препарата фенитоина, принято решение о постепенной отмене данной противосудорожного препарата с заменой на терапию карbamазепином, с учетом сохраняющихся приступов в отделении продолжена постепенная титрация карbamазепина с повышением дозировки до 17,6 мг/кг.

Ребенку с гиперплазией десен исследована концентрация фолиевой кислоты в крови - в пределах нормы. В связи с длительным приемом дифенина назначена фолиевая кислота в профилактической дозировке.

Для контроля наличия эпилептической активности и динамического наблюдения электрической активности мозга проведен видео-ЭЭГ-мониторинг, по результатам которого фоновая ритмика замедлена, основной ритм соответствует возрасту. Сон не зарегистрирован. За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано. В сравнении с исследованием от 05.11.2020 г. отмечено умеренное диффузное замедление фоновой активности. Структура и характеристики физиологической активности не изменены. Проведено длительное ВЭЭГ мониторирование-зарегистрирован эпилептический приступ: короткое замедление в правой лобно-центральной области, затем - генерализация с появлением ритмичных комплексов. Билатеральный тонико-клонический приступ с фокальным началом.

С целью исключения патологии со стороны желудочно-кишечного тракта, органов мочевыводящей системы у пациента, длительно находящегося на приеме комбинированной противосудорожной терапии, назначено УЗИ обранов брюшной полости: УЗ признаки гепатомегалии, умеренных диффузных паренхиматозных изменений печени, вторичных изменений поджелудочной железы. Метеоризм. Также проведено УЗИ почек и мочевого пузыря: патологии не выявлено.

Проведено контрольное УЗИ щитовидной железы для оценки наличия структурных изменений в динамике: УЗ-признаки гипертрофированных фолликулов. Консультирована врачом-эндокринологом, выставлен диагноз: Диффузный нетоксический зоб 1 ст. Даны рекомендации по дальнейшей терапии и динамическому контролю.

Для исключения противопоказаний к под наркозной манипуляции пациенту проведено ЭКГ-исследование: нормальное положение ЭОС, синусовый ритм, умеренная тахикардия, увеличен вольтаж зубцов S в V1-V4: возможна гипертрофия миокарда левого желудочка, МЖП или позиционные особенности сердца. Снижение вольтажа зубцов Т в некоторых отведениях. Рекомендуется динамическое наблюдение, проведение ЭХО-КГ в плане.

Для исключения структурной патологии головного мозга у ребенка с возобновлением эпилептических приступов в анамнезе было проведено МРТ под наркозом: МР-картина атрофических изменений гемисфер мозжечка; измененного МР-сигнала в затылочной кости (в области синусного стока), вероятно гемангиома.

Для исключения патологии проведения по зрительным путям (в связке с наличием эпилептической энцефалопатии, обусловленной мутацией в гене SCN8A), проведено исследование вызванных потенциалов: с обеих сторон проведение зрительной аfferентации на кору слегка замедлено, амплитуда пика P100 снижена. Рекомендуется консультация офтальмолога и контроль ЗВП по месту жительства.

Для определения объема реабилитационных мероприятий проведены консультации врачей ЛФК, физиотерапевта. Согласно полученным рекомендациям проведен курс восстановительного лечения в полном объеме, переносимость удовлетворительная. Выписана домой в стабильном состоянии по соматическому статусу под наблюдение профильных специалистов по месту жительства.

РЕКОМЕНДАЦИИ

- Наблюдение педиатром, неврологом, офтальмологом, эндокринологом по месту жительства.
- Внутрь:
 - Фенитоин 0.117 по табл 117 мг по 1 табл утром, 1 табл вечером внутрь, с отменой по 1/4 таб 1 раз в неделю, чередуя утреннюю и вечернюю дозы- до полной отмены

- Карbamазепин таблетки 200 мг: 2 табл утром и 2 табл вечером внутрь ежедневно, контроль концентрации карбамазепина через 2 недели после достижения данной дозы, при наличие положительной динамики по приступам и достаточной концентрации препарата в крови - продолжить данную дозу. При наличии положительной динамики по приступам, но недостаточной - увеличение дозы до 30 мг/кг максимум (1000 в сутки , разделенный на 2 приема) длительно, под контролем концентрации карбамазепина в крови в двух точках (натощак и через два часа после приема препарата), необходимо поддерживать терапевтическую концентрацию карбамазепина = 4-12 мкг/мл под наблюдением невролога по месту жительства.

- Железа (III) гидроксид полимальтозат - капли для приема внутрь 50 мг/мл по 50 мг (20 капель) 1 раз в день внутрь во время или после еды каждый день в течение 1 месяца, контроль показателей общего анализа крови, биохимического анализа крови (сывороточное железо, трансферрин, ферритин), консультация педиатра по м/ж.

- Холекальциферол по 2000 МЕ (4 капли) 1 раз в день в утренние часы каждый день, контрольный анализ: концентрация витамина Д через 2 месяца после приема, консультация педиатра с целью коррекции дозировки препарата.

- Калия йодид таблетки 100 мкг по 150 мкг (1.5 табл) x 1 раз в день после завтрака в течение 3 мес., далее 100 мкг/сут (1 табл) в теч 3 мес.

- ЭКГ - повторить через 3 мес

- ЭХО-КГ - по месту жительства

- Контроль ЗВП+консультация офтальмолога - по месту жительства

- Не рекомендовано применение нейротрофической терапии

- Контроль клинического анализа крови, биохимического анализа крови (АСТ, АЛТ, ГГТ, билирубин, глюкоза, амилаза, общий белок, натрий, калий, кальций, железо, трансферрин, ферритин) 1 раз в 3 месяца.

- Контроль ЭЭГ 1 раз в 6 месяцев.

- Контроль УЗИ ЖКТ 1 раз в 6 мес.

- Регулярные курсы массажа (массаж спины (щадяще!) без воротниковой зоны, нижних конечностей), ЛФК (укрепление мышц спины, уменьшение точек опоры, упражнения на равновесие и координацию, баланс, коррекция походки, мелкая моторика, обучение мамы).

- Купирование статусного течения приступов - - диазепам - 10 мг (2 мл) в/м (0,3 мг/кг с коррекцией дозировки при изменении массы тела).

- Соблюдать рекомендации эндокринолога:

1) Контроль УЗИ щитовидной железы через 6 мес;

2) Анализ крови на ТТГ, св.Т4, АТ-ТПО, АТ-ТГ через 6 мес.

3) Наблюдение эндокринолога в динамике.

- Соблюдать рекомендаций психиатра:

1) АВА-терапия.

2) Использование альтернативных речи способов коммуникации (карточки реcs).

3) Систематические занятия с дефектологом.

4) Динамическое наблюдение.

- Соблюдение рекомендаций гастроэнтеролога:

1. Диета №5 протертая (исключаются яйца, сливочное масло, жирная сметана, используются молочные продукты низкой жирности)

2. Урсодезоксихолевая кислота капсулы 250 мг по 1 капс 2 раза в день внутрь в обед и на ночь каждый день длительно, непрерывно.

3. Препараты омега-3 жирных кислот ежедневно.

4. альфа-токоферола ацетат капсулы 200 мг по 1 табл x 1 р/сут в течение 1 мес, повторять курсы ежеквартально.

5. Мин вода донат магний (в домашних условиях) по 1/2 стак. т.е. 100 мл за 30 мин до завтрака в теплом виде
6. При задержке стула подключить в терапию макрол 4 гр 1 пак х 1 р/сут, доза корректируется в зависимости от клинического эффекта
7. Контроль холестерина + фракции, триглицеридов 1 раз 3 мес
8. Исследование липидного профиля родителей
9. Проведение КТ ОБП с денситометрическими исследованиями
10. Консультация генетика для исключения наследственного характера гиперлипидемии. Исследование на предмет мутаций в гене LDLR после консультации генетика.

- Проведение генетического обследования для исключения наследственной гиперлипидемии, исследование липидного профиля - по месту жительства (родители пациента).
- Мед.отвод от вакцинации.
- Продление инвалидности по месту жительства.
- Повторная госпитализация в отделение психоневрологии и психосоматической патологии НИИ педиатрии ФГАУ "НМИЦЗД" МЗ РФ по ВМП по вызову института через 6 месяцев.

Контактов с инфекциями не было.

Лечащий врач

- Жолудова А.А.

Куратор

Руководитель отделения

к.м.н - Глоба О.В.

д-р, профессор - Кузенкова Л.М.

Оценить качество оказанной медицинской помощи в нашем Центре Вы можете на официальном сайте ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России (www.nczd.ru), а также через QR - код

