

Жалобы: приступы сохраняются около 1 раза в неделю, начало приступа чувствует, затем тонические и клонические. Отстает в психо-речевом развитии: звукоподражание, отдельные слова, запас снижен, фразовой речи нет, обращенную речь понимает частично, инструкции выполняет избирательно. Возбудима, беспокойная, часто кричит, стереотипные движения (покачивания). Сон не нарушен. Шаткость походки сохраняется, за предметами следит на близком расстоянии, захватывает кистью предметы, тянет в рот, стучит. Глотание не нарушено. Слух не нарушен.

Навыки самообслуживания развиты слабо: сама ложкой ест, берет ее в левую руку, из кружки пьет, сама не одевается, функций тазовых органов контролирует. Наследственность не отягощена. ЧМТ отрицает.

Развитие заболевания: До 9 мес развитие с задержкой: голову держит с 6 мес, не сидела сама, гуление не активное. С 16.11.2018г заметили нарушение зрения, перестала следить за предметами. Прививка Совигрипп 09.11.18г.

С 09.11.18г приступы 3-4р/сут (иногда до 6 раз) с отведением головы и глаз влево, клоническими подергиваниями рук, тоническим напряжением ног. Длительность до 1 минуты, иногда постприступный сон. Затем появились серийные приступы по типу аксиальных спазмов до 6-8 р/д. На фоне приема 3 АЭП (Клоназепам, вальпроевая кислота, леветирацетам) - резистентность.

Стац лечение в федеральном центре г Москва НИКИ педиатрии им. академика Вельтищева. Был проведен курс гормоно- пульс-терапии, на фоне которой с июня 2019г приступы купированы. С февраля 2022г отменили депакин, с января 2023г попытка уменьшать дозу Сабрила -рецидив приступов с 19.08.2023г, доза Сабрила повышена. Рекомендовано проведение генетического обследования - панель "Наследственные эпилепсии и дегенеративные заболевания и микроматричный анализ крови или "клинический экзом"- МГНЦ г.Москва.

Наблюдается нейроофтальмологом, оптическая нейропатия.

ЭЭГ от 11.01.2020г - эпилептиформной активности не выявлено.

ВМ-ЭЭГ 2 часа 03.07.20 - патологической активности не выявлено, ритм дезорганизован.

ВЭЭГ мониторинг сна от 11.02.2021г - эпилептиформная активность во сне и при бодрствовании (ОВ, ОМВ) асинхронно в правой и левой теменно-затылочных областях.

ВЭЭГ-мониторинг от 06.02.2023г - устойчивая региональная эпилептиформная активность с нарастанием индекса с 10% при бодрствовании до 40% во сне, региональное замедление в центральной области справа, затылочной области слева.

В ЭЭГ-мониторинг от 11.09.2023г - эпилептиформная активность во сне и при бодрствовании в виде спайков, ОВ, пик-В, ОМВ более устойчивы в лобно-височных областях.

МРТ головного мозга - гидроцефалия внутренняя умеренная.

МРТ головного мозга 3Тс от 07.02.2023г - синдром «двойной коры» (комплекс лисэнцефалии- лентовидной гетеротопии) с преимущественным поражением височных, затылочных и теменных долей мозга, единичные субэпендимарные узловые гетеротопии, дисгенезия мозолистого тела, ретроцеребеллярная киста, киста прозрачной перегородки. В федеральном центре рекомендован прием Вигабатрина (сабрила) с IV 19г 750мг 2 р/д (130 мг/кг в сут) Терапия назначена для постоянного приема по жизненным показаниям и замене не подлежит.

Неврологический статус: ЧМН: Лицо симметричное. Взгляд фиксирует, за предметом следит, игрушки берет. Зрачки S=D. Реакция на свет живая. Нистагма нет. Глазные щели S=D. Сходящееся косоглазие, грубее слева. Носогубные складки S=D. Язык по средней линии. Голос звонкий.

Мышечный тонус повышен по экстрапирамидному типу, S=D. Сила мышц 5 баллов. Сухожильные рефлексы равные, оживлены. Патологические рефлексы - Бабинского с 2 сторон. Опора на полную стопу. Гиперкинезы - дубль-атетоз, тремор конечностей. Чувствительность оценить сложно в силу возраста. Вегетативная система не нарушена. Вес = 22,5 кг.

Диагноз: ВПР головного мозга, синдром «двойной коры» (комплекс лисэнцефалии-лентовидной гетеротопии), единичные субэпендимарные узловые гетеротопии, дисгенезия мозолистого тела. Регресс психоречевого и моторного развития, моторная алалия, диспраксия.

Структурная эпилепсия, фокальные вторично-генерализованные приступы с адверсией, инфантильные спазмы, фармакорезистентность.

Синдром БЦП, смешанная форма, выраженный атактически - астатический синдром, умеренный подкорковый синдром, оптическая нейропатия. Задержка двигательного развития выраженная.

Рекомендовано:

Леветирацетам раствор для приема внутрь 100мг/мл
утро 300мг, вечер 300 мг длительно.

Вигабатрин (сабрил) по жизненным показаниям
500мг утром, 500мг вечером длительно, регулярно.

Метионил-глутамил-гистидил-фенилаланил-пролил-глицил-пролин 0,1% по 2 капли
в каждый носовой ход 1 р/д 2 недели.

Магния лактат + пиридоксин по 1 ампуле в сутки 1 мес.

Мотвод от прививок на 1 год.

Дневник приступов.

Полный анализ крови с формулой и с количеством тромбоцитов 1 раз в 4-6 мес.

Биохимия крови из вены (АСТ, АЛТ, ЩФ, Сахар крови, Билирубин) 1 раз в 4-6 мес.

Диета богата кальцием, магнием и фосфором (твердый сыр, рыба).

УЗИ внутренних органов по месту жительства 1 раз в год.

Исключить купание в водоемах, бассейн, нахождение под водой. В бане не парить!

Ванны под постоянным контролем родителей, $t = 37^{\circ}\text{C}$.

В случае повторного приступа - явка по записи, по направлению.

Наблюдение невролога по месту жительства (Д-учет), контроль в динамике.

Проведение реабилитационных мероприятий не противопоказано, кроме электролечения, массажа. Контроль ч/з 6 мес.

Калимуллина Е.Х.



Подарю ЗНАТЬ РА! Тяжелобольные дети - Удмуртия