Дата и время посещения: 01.08.2022 13:29
МО: БУЗ УР «РДКБ МЗ УР»
Профиль: неврологии

Возраст: 6 лет

Жалобы: замираний меньше не стало на фоне приема леветирацетама, принимают по 250 мг утром, 375 мг вечером. Рано утром просыпается (в 5.00) и бодрствует.

Не понимает обращенную речь. Общается мычанием. Полных слов до 2-3. Аутоагрессия (бьется головой), кусает себя. Периодически в течение 1 года во время игры замирает, отводит голову и глаза в сторону, фиксация взора, не реагирует на окружающих, продолжительность до 2-5 сек. Замираний до 10 раз в день ежедневно.

Часто в течение года дотрагивается до гениталий, при этом злится, если его отвлекают. Руками перебирает, любит веревочки теребить. Характер игры разрушительный.

Функции тазовых органов контролирует. Ночное недержание мочи с возраста 5 лет каждую ночь. Одевается с помощью, ест самостоятельно. Глотание не нарушено. С середины марта принимает леветирацетам по 250 утром, 375 мг вечером – пароксизмов меньше не стало, стал лучше засыпать.

Анализ на кариотип от 26.04.22г: 46, XY.

Заключение инфекциониста от 04.05.22г: ВЭБ, персистирующее течение.

Генетич. анализ от 28.06.22г: на оминоацидопатии, органич. ацидурии - не выявлено.

Генетич. анализ ОДЦЖК от 06.07.22г: в плазме крови повышено соотношение концентраций кислот. Данные изменения могут быть обусловлены особенностями диеты. Рекомендовано повторить исследование.

Анализ на органические кислоты в моче от 15.07.22г: без патологии.

ДНК-анализ от 04.07.22г: изменений, характерных для синдрома Мартина-Белл, не выявлено.

ВЭЭГ сна 1 час от 30.03.22г: эпилептиформной активности убедительно не регистрируется, в вертексно-теменно-височных областях регистрируются единичные остро-медленно-волновые комплексы, пики билатерально.

ЧМТ, судороги, синкопе – отрицают.

ЭЭГ сна от 02.2021г: эпилептиформная активность зарегистрирована в виде спайков, ОМВ.

МРТ ГМ 3 Тесла с КУ под наркозом от 18.01.22г: структурные изменения в перивентрикулярной отделах по типу глиоза, наиболее вероятно резидуального генеза.

Развитие заболевания: Акуш. анамнез: недонош. 35 недель, роды в ПВЗП, по Апгар 8-8 баллов, УПБ, преждеверм. Излитие ОПВ.

Ребенок до 2,5 лет развивался хорошо, далее пошел регресс в речевом и моторном развитии. Общался коротким фразами. Мама регресс ни с чем не связывает. В 2018г в семье появился младший ребенок.

Консультирован неврологом г. Казани. Назначен ламиктал, принимали в течение 3 мес – стал лучше засыпать, до терапевтической дозы не дошли, далее форму выпуска не нашли. Самостоятельно отменили препарат.

Заключение уролога от 09.03.22г: без патологии.

НПР: сидит с 8 мес, ходит с 1 года 3 мес.

Стац. лечение в ПНО РДКБ 2020г.

Неврологический статус: Сознание ясное, реакция на осмотр адекватная - Окгол 51 см, Огр-53 в мин. М-21 кг.

Глазные щели D=S, зрачки равные, реакция зрачков на свет живая. Движения глазными яблоками не ограничены. Взгляд фиксирует, за предметом не следит. Нистагма нет. Носогубные складки симметричные. Язык по средней линии.

Движения в руках и ногах в полном объеме, мышечная сила достаточная. Мышечный тонус физиологический.

Сухожильные и периостальные рефлексы с рук средней живости, равные, с ног оживлены, равные.

Брюшные рефлексы живые, равные. Алалия сенсо-моторная. Походка не нарушена. Ходит бесцельно по кабинету, теребит веревочку. Во время осмотра отмечалось 5 эпизода замираний с отведением головы и глаз серийное, продолжительностью до 2-3 сек.

Диагноз: Выраженное нарушение психоречевого развития, поведенческие нарушения. Расстройство аутистического спектра. Эпилептические пароксизмы неуточненные? Вторичные стереотипии? Ночной энурез.

Рекомендовано:

Направить на МСЭ.

Конс. генетика, уролога.

Обследование в условиях ФЦ.

Биохимия крови (АСТ, АЛТ, ЩФ, билирубин).

Окскарбазепин 0,005 по 1 таб на ночь 1 мес.

Подари ЗАВТРА! Тяжелобольным детям. Удмуртия