



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
"РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА"
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Тяжелобольным детям. Удмуртия
ул. Островитянова, дом 1, г. Москва, 117997
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420

Тел. +7 495 434 0329 | Факс +7 495 434 6129
E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБООБЩЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ "РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"
(РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Ленинский проспект, д. 117
г. Москва, 119571

Тел. +7 495 434 1177 | Факс +7 495 935 6118
E-mail: clinika@rdkb.ru

Выписной эпикриз из медицинской карты стационарного больного №7787-с
Гафарова Камилла Ренатовна
Республика населенный пункт Ижевск
находилась в отделении психоневрологии №1 ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ с 13.04. по 29.04.2022г. **ДИАГНОЗ:** Эпилептическая энцефалопатия с продолжительной спайк-волновой активностью во сне. Расстройство личности обусловленное смешанными заболеваниями. Хромосомная аномалия неуточненная.
ЖАЛОБЫ: на судорожные приступы, трудности в самообслуживании, нарушение психо-речевого развития, когнитивные нарушения, ходит в памперсах

ANAMN.MORBI:

С рождения отмечался комплекс "вялого ребенка". Наблюдается неврологом с диагнозом: РОП ЦНС, синдром гипервозбудимости, пирамидная недостаточность, получала амбулаторное лечение. В 2 года 4 месяца эпизоды, когда утром ребенку тяжело проснуться, сильная вялость, сонливость, такое состояние продолжалось до нескольких часов, всего эпизодов 4. 2 лет наблюдается логопедом с задержкой речевого развития. В связи с проведенным ЭЭГ, где выявлена эпилептиформная активность получает Депакин, Финлепсин, Дифенин, учитывая отсутствие эффекта самостоятельно отменена терапия в 3,5 года. С 5 лет получает Файкомпа - без эффекта. С сентября 2017 г. Кеппра, с улучшением речевого развития. В марте 2018 г. стационарное лечение в НИКИ Педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева г.Москвы. диагноз Эпилептическая энцефалопатия с продолженной спайк-волновой активностью во сне. Терапия -пульстерапия метилпреднизолоном по 500мг №5, перампанел, кеппра.

Консультирована зав. отд. психоневрологии №1 Пилюя С.В. 25.11.2021г.-

Жалобы на нарушение психического развития.

Из анамнеза – родилась с весом 3336 грамм, рост 52 см. Наблюдение неврологом с первого года жизни по поводу отставания моторного развития(синдром вялого ребенка). Ходить начала с 1 года 3, первые слова с 1г 8 месяцев, на особенности психоречевого развития обратили внимание со второго года жизни. С 2лет и 8 месяцев – диагноз- эпилептическая энцефалопатия с электрическим статусом медленного сна.В январе 2019 года – единственный достоверный эпилептический приступ.

Терапия – вальпроовая кислота, карбамазепин, дифенин, файкомпа, кеппра, пульстерапия солумедролом (регресс эпилептиформной активности без заметных изменений в развитии ребенка)

В настоящее время – терапия – депакин хроносфера 375 мг х 2 раза

По данным ЭЭГ мониторинга среднего индекса амплитудой до 200-350 мкВ.

МРТ головного мозга -потенциально эпилептогенных изменений не выявлено.

Диагноз- Эпилептическая энцефалопатия

Рекомендовано- депакин хроносфера 375 мг х 2 раза

Этосуксимид 250 мг утром -5 дней, затем 250 мг х 2 раза утро \вечер

ЭЭГ мониторинг в динамике через 2-3 месяца.

Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям. Удмуртия

В плане дообследования клиническое экзомное секвенирование, возможно полногеномное секвенирование (Генотека, Геномед). Направлена в РДКБ впервые для обследования и лечения. Терапия при поступлении - Депакин хроносфера, Суксилеп.

STATUS PRAESENS Температура: 36,4 Рост: 137 см Вес: 26 кг Площадь поверхности тела: 1 Индекс массы тела: 13,9 ЧДД 21 ЧСС 93 АД: 100/60 мм.рт.ст.

Состояние ребенка: средней тяжести Самочувствие: удовлетворительное Телосложение: нормостеническое Подкожно-жировой слой: достаточный

Кожные покровы: чистые, умеренно влажные, цвет: бледно-розовые

Видимые слизистые: чистые, влажные, розовые

Лимфатические узлы не пальпируются.

Движения в суставах в полном объеме, безболезненные.

Зев чистый, миндалины не увеличены, патологических наложений нет.

Дыхание через нос свободное, отделяемое из носовых ходов отсутствует

Аускультативно - дыхание проводится во все отделы везикулярное, хрипов нет.

Перкуторные границы сердца в пределах возрастной нормы.

Тоны сердца - ясные, ритмичные, шумы не выслушиваются.

Язык чистый, влажный. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезнен.

Печень пальпируется у края реберной дуги, эластичная, безболезненная.

Селезенка не пальпируется Стул регулярный, оформленный, без патологических примесей, ребенок в памперсе. Область почек визуально не изменена, симптом поколачивания с обеих сторон отрицательный. Диурез адекватный. Недержание мочи - нет. Недержание кала - нет.

В настоящее время развитие с задержкой, контакту доступна, инструкции выполняет, зрительный контакт +, поведение спокойное, тазовые функции не контролирует. Речь фразовая

Глазодвигательных нарушений нет. Моторно неловка, тремор пальцев рук. Нарушен праксис позы пальцев. Грубо не сформирован динамический праксис. Моторные пробы выполняются с синкинезиями На внутренней поверхности левого бедра пятно р-ром 4х3 с неровными краями, цвета «кофе с молоком».

План обследования –

МРТ головного мозга- Определяется:

1. диффузная неспецифическая церебральная атрофия, расширение борозд больших полушарий, субарахноидальных пространств и боковых желудочков, атрофическая каллозопатия
2. в перивентрикулярном белом веществе теменно-затылочных регионов негрубая дисмиелинизация.
3. церебеллярная субатрофия
4. негрубая асимметрия медиальных височных комплексов S>D.
5. гипоплазия правой позвоночной артерии.

Ликвородинамика компенсирована. очагов в белом веществе, стволе, подкорковых ганглиях нет.

МР сигнал от гиппокампов не изменен.

Кранио-вертебральный переход не изменен.

Гипофизано-шипиталамический регион без нарушений.

Дополнительных образований нет.

В основной пазухе и задних клетках решетчатых лабиринтов справа отек слизистой.

ЭКГ- Заключение: Эктопический предсердный ритм с аритмией 77-103 уд в мин. Нормальное направление ЭОС. В ортостазе регулярный синусовый ритм 115 уд в мин. Низковольтная ЭКГ. Скрытые дисметаболические нарушения в миокарде.

Консультация нейрогенетика Михайлова Светлана Витальевна

Отделение медицинской генетики Зав.отделением

Заключение: С учетом клинико-анамнестических данных, полученных генетических исследований дифференциальный диагноз проводится в группе нейродегенеративных заболеваний нервной системы, в том числе синдрома, характеризующегося задержкой психо-речевого развития и эпилептической энцефалопатией и синдромом Ретта, колоректального рака. Для уточнения диагноза

необходима валидация генов PACS2, MECР2, MSH6, FBN1 по методу Сенгера (мама, папа, ребенок) в той же лаборатории. Для решения вопроса о валидации мутации в гене CPLANE1 необходимо провести анализ данных МРТ головного мозга на наличие специфических МР-признаков для данного заболевания, с последующим решением о целесообразности генетического исследования. Рекомендовано: повторный осмотр с результатами генетических исследований.

Медицинский психолог

Заключение: Жалобы на отставание в психическом развитии с раннего возраста. Первые слова в 4 года, простая фраза с 6 лет. Отмечают стереотипии (яктации, стереотипные игры).

Обучается в 3-м классе школы 8 вида по индивидуальной программе (8.2?). С обучением по программе 8.1 не справилась, дублировала 1-й класс по 8.2, адаптировалась. Знает буквы, не сливает их в слоги; не пишет.

Девочка доступна контакту. Поведение с элементами пассивного негативизма. Настроение хорошее, эмоциональный фон в течение обследования ровный. Успеху радуется, на фоне затруднений теряет интерес к выполнению заданий. Нуждается в организующей помощи. Испытывает затруднения в усвоении и удержании инструкций. Быстро пресыщается.

Темп работы замедленный. Работоспособность снижена. Следует отметить инертность познавательной деятельности, склонность к фиксациям. Внимание рассеянное.

При обследовании ПЛО – признаки амбидекстрии.

Зрительно-предметный гнозис без выраженных нарушений.

Снижен объем непосредственной слухоречевой памяти. Повторное повторение материала не приводит к повышению эффективности воспроизведения. Повышена тормозимость следов слухоречевой памяти в условиях интерференции. Не удерживает инструкцию в пробе на зрительную память.

Нарушен праксис позы пальцев. Грубо не сформирован динамический праксис. Моторные пробы выполняются с синкинезиями. В целом, выявляется несформированность межполушарных взаимодействий. Геометрические фигуры выполняет с искажением формы, персеверациями.

Речь малораспространенной фразой, с нарушениями артикуляции, литеральными парафазиями. Номинация без выраженных нарушений. Ошибается в интерпретации предположных конструкций.

Практически не справляется с выполнением «Исключения предметов» в условиях вербализации понятий психологом. Справляется с интерпретацией сюжетных картин, не выстраивает сюжетно-временные взаимосвязи при интерпретации серийных картин.

В целом, состояние соответствует психическому недоразвитию. На первый план выступает дефицит динамической организации движений и познавательной деятельности, дефицит программирования и контроля.

Рекомендации: занятия с дефектологом по м/ж, использование визуального расписания.

ЭЭГ Заключение: По данным КЭЭГ в состоянии бодрствования выявляются умеренные общемозговые изменения б.э.а. Основной фон представлен альфа-ритмом, неустойчивым, средним индексом, немодулированным, нередко с смещением амплитудно-зонального градиента в передние лобно-центральные отделы полушарий, в виде ритмов, частотой 8 Гц, амплитудой 40-60 мкВ, заостренной формы, дезорганизован тета-колебаниями. Бета-колебания регистрируются в передневисочных отделах до 10 мкВ. Медленноволновая активность представлена диффузными тета-формами, уплощенными дельта-колебаниями, амплитудой не превышая уровня альфа-активности умеренно, с преобладанием в лобных, затылочных отделах, без продолженных замедлений. Реакция активации выражена четко, РФС 3-27 Гц - без провокации фотопароксизмального ответа, усвоение ритма нет. Гипервентиляция малоэффективна (ребенок не хочет выполнять инструкции). Провокации типичной эпилептиформной активности не определяется. Региональная диффузная и генерализованная эпилептиформная активность не определяется. Эпилептических приступов, ЭЭГ-паттернов эпилептических приступов за период данного исследования не зарегистрировано.

ЭЭГ мониторинг сна Заключение:

По данным ВЭМ дневного сна перед засыпанием в состоянии бодрствования выявляются умеренные общемозговые изменения б.э.а. в виде неустойчивого альфа-ритма, средним индексом, немодулированного характера, с смещением амплитудно-зонального градиента в передние лобно-центральный отделы полушарий, частотой 8 Гц, амплитудой 40-60 мкВ, заостренной формы, дезорганизованного тета-колебаниями. Бета- колебания регистрируются в передневисочных отделах до 10 мкВ. Медленноволновая активность на фоне диффузной представленности регистрируется умеренно тета-уплощенными дельта-колебаниями, амплитудой на уровне альфа-активности, с преобладанием в лобных, затылочных отделах, но без продолженных замедлений. Реакция активации выражена четко, РФС 3-27 Гц - без провокации фотопароксизмального ответа, усвоение ритма нет. Гипервентиляция не выполнена. Региональная, диффузная и генерализованная эпилептиформная активность не определяется. Запись ЭЭГ по ходу сна характеризовалась следующими показателями: На фоне погружения в дрему отмечается редукция ритмических форм бодрствования, с нарастанием представленности низкочастотных тета- колебаний, отдельных дельта-форм, снижение амплитуды волн. Появление всплесков тета-колебаний, редких вертексных потенциалов отмечало наступление 1-й стадии сна. На фоне 2-й стадии сна наблюдаются участки 12-14 Гц ритмической активности, амплитудой до 40-70 мкВ, с акцентом в лобно-центральных отделах полушарий ("сонные веретена"). Также отмечаются К-комплексы фронто-центрально-теменной локализации в виде двуфазных волн, амплитудой до 140-160 мкВ. На фоне 2 стадии в структуре медленноволнового замедления или «сонных паттернов» в лобных, передневисочных отделах полушарий регистрируются, низким индексом, острые волны, комплексы острая-медленная волна, амплитудой 80-110 мкВ, с акцентом справа. Индекс изменений низкий до 5%. Регистрировались отдельные всплески ритмических тета-дельта-волн, с акцентом в лобно-центральной области подкоркового генеза. Стадий глубокого дельта-сна достичь не удалось. Пробуждение-без провокации пароксизмальных проявлений. Эпилептических приступов, иктальных ЭЭГ- паттернов в ходе настоящего мониторинга не регистрировалось.

Повторная консультация нейрогенетика.

Консультация:

При МРТ головного мозга нет характерных от 21.04.2022 года нет характерных изменений для заболевания, обусловленного мутацией гена CPLANE1. С учетом клинико-анамнестических данных, полученных генетических исследований дифференциальный диагноз проводится в группе нейродегенеративных заболеваний нервной системы, в том числе синдрома, характеризующегося задержкой психоречевого развития и эпилептической энцефалопатией и синдромом Ретта, колоректального рака. Для уточнения диагноза необходима валидация генов PACS2, MECR2, MSH6, FBNI по методу Сенгера (мама, папа, ребенок) в той же лаборатории. Повторный осмотр с результатами обследований.

Анализ крови 15.04.2022 11:57 Материал: Венозная кровь

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
(HGB) Гемоглобин	143	г/л	---	120 - 145
(RBC) Эритроциты	4,6	$10^{12}/л$	---	4 - 5,2
(MCH) Ср. содержание гемоглоб. в эритроц.	31,1	пг	---	25 - 33
(MCV) Ср. объем эритроцита	91,3	фл	---	77 - 94
(MCHC) Ср. конц. гемоглоб. в эр-те	340	г/л	---	336 - 344
(RDW-CV) CV размера эритроцитов	11,3	%	<<---	11,6 - 14,8
(RDW-SD) Ширина распр. эр. абс. зн.	38,1	фл	---	37 - 54
(HCT) Гематокрит	42	%	---	35 - 45
(PLT) Тромбоциты	182	$10^9/л$	---	150 - 440
(PDW) Ширина распр. тр-тов по объему	11,1	фл	---	10 - 20
(MPV) Ср. объем	10,4	фл	---	9,4 - 12,4

тромбоциты				
(PCT) Тромбоцит	0,19	%	↓---	0.15 - 0.42
(P-LCR) Коэффициент больших тромбоцитов	26,5	%	↓---	13 - 43
(WBC) Лейкоциты	3,6	10 ⁹ /л	<<---	4.5 - 11.5
(NEU%) Нейтрофилы	31,3	%	<<---	43 - 65
(NEU#) Нейтрофилы	1,13	10 ⁹ /л	<<---	1.8 - 7.7
(EOS%) Эозинофилы	0,6	%	<<---	1 - 5
(EOS#) Эозинофилы	0,02	10 ⁹ /л	↓---	0 - 0.6
(BASO%) Базофилы	0,6	%	--->>	0 - 0.5
(BASO#) Базофилы	0,02	10 ⁹ /л	↓---	0 - 0.2
(LYM%) Лимфоциты	57,5	%	--->>	31 - 53
(LYM#) Лимфоциты	2,07	10 ⁹ /л	↓---	1.5 - 6.5
(MONO%) Моноциты	9,7	%	--->>	4 - 8
(MONO#) Моноциты	0,35	10 ⁹ /л	<<---	0.38 - 1.26
(NRBC%) Нормобласты	0	%		-
(NRBC#) Нормобласты	0	10 ⁹ /л		-
(IG%) Незрелые гранулоциты	0,3	%	↓---	0 - 1
(IG#) Незрелые гранулоциты	0,01	10 ⁹ /л	↓---	0 - 0.05
СОЭ (Roller)	2	мм/час		2 - 20

Биохимия крови 15.04.2022 11:57 Материал: Сыворотка

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
Общий белок	68	г/л	↓---	60 - 80
Мочевина	3,2	ммоль/л	↓---	2.5 - 6.4
Креатинин	30,69	мкмоль/л	↓---	27 - 62
Холестерин общий	4,08	ммоль/л	↓---	2.5 - 5.8
Билирубин общий	9,9	мкмоль/л	---	2 - 13.7
Железо	37,1	мкмоль/л	--->>	9.3 - 23.6
АлАТ	11	Ед/л	↓---	10 - 45
АсАТ	26	Ед/л	↓---	10 - 42
КФК	54	МЕ/л	↓---	25 - 175
ЛДГ (общая)	232	МЕ/л	---	100 - 320
Фосфатаза щелочная(ФЩ)	225	МЕ/л	↓---	60 - 400
Глюкоза	4,7	ммоль/л	---	3.5 - 5.8

Вальпроевая кислота 15.04.2022 12:00 Материал: 15.04.22 08:00 Венозная кровь

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
Вальпроевая кислота	118,95	мкг/мл		-

Вальпроевая кислота 15.04.2022 11:57 Материал: 15.04.22 08:00 Венозная кровь

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
Вальпроевая кислота	105,45	мкг/мл		-

Терапия в отделении – депакин хроносфера 375 мг х 2 раза , этосуксимид 125 мг х 2 раза , на фоне проводимой терапии без динамики. По данным клинического обследования наиболее вероятным представляется синдром Ретта , атипичный вариант, тем не менее порезультатам консультации генетика рекомендовано дообследование.

По результатам обследования по данным ЭЭГ мониторинга отчетливая положительная динамика , рекомендовано продолжить прием этосуксимида . С учетом необходимости титрования дозы ,

переносимости препарата решением консилиума рекомендовано перейти на прием этосуксимида в лекарственной форме сироп.(протокол ВК прилагается). Выписана без перемен.

Рекомендовано – наблюдение невролога по м/ж.

Рекомендации генетика и медицинского психолога.

Вальпроевая кислота пролонгированная форма в гранулах 300 мг утро 450 мг вечер (или по 375 мг х 2 раза) -длительно.

Этосуксимид 125мг х 2 раза утро \вечер

Коэнзим Q 10 по 30 мг х 2 раза в день 1 месяц

При необходимости повторная консультация в РДКБ

Врач\зав. отд. Пилюя С.В.

