



Подари ЗАВТРА!

ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420
Тел./факс: +7 495 434 0329, +7 495 434 6129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

**ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ -
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА**

ул. Талдомская, д.2, г. Москва, 125412
Тел./факс: +7 495 484-02-92, +7 495 483-33-35 | E-mail: niki@pedklin.ru

Гафарова Камилла

Клинический диагноз: Эпилептическая энцефалопатия с продолженной спайк-волновой активностью во сне

Весьма вероятен генетический генез страдания

Жалобы на задержку психоречевого развития и выраженные эпилептиформные изменения на ЭЭГ. Клинических приступов никогда не было. Перинатальный анамнез отягощен по трудным родам, но без четкого гипоксического поражения. На первом году жизни отмечалась мышечная гипотония, на втором задержка речевого развития. В 2,5 года сделана ЭЭГ и впервые была обнаружена межприступная эпилептиформная активность (по морфологии ДЭРД). В дальнейшем индекс активности во сне был высоким достигал 70-80%, ребенок получал самые разные препараты (депакин, карбамазепин) без существенного эффекта. Последним препаратом была введена фэйкомпа, которая не вызывала улучшений на ЭЭГ и кепсра, на фоне которой отмечается уменьшение индекса и улучшение познавательной деятельности и речи.

МРТ головного мозга 3 тесла на эпилептическом режиме – без патологии

Сдан анализ крови на кариотип

ЭЭГ – отмечаются эпизоды диффузной дельта-активности (как при синдроме Ангельмана), на этом фоне мультифокальная активность со средним индексом во сне

Получает кепсру в устойчивой дозе 500 мг или 23 мг на кг веса и фэйкомпу 4 мг в сутки

В неврологическом статусе доминирует задержка психоречевого развития и нарушение навыков опрятности

На взгляд консультанта задержка развития у ребенка была еще до появления эпилептиформной активности, поэтому ее исчезновение может не привести к существенным улучшениям развития ребенка. Кроме того, активность в таком виде существует несколько лет, поэтому шансы на нормализацию развития ребенка даже при ее ликвидации минимальны

Рекомендации: 1) в терапию ввести этосуксимид (либо капсулы суксилепа по 250 мг либо

Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

пентимид в 1 мл 60 мг)

Если ребенок будет глотать капсулы

То первая неделя 1 капсула 1 раз в день утром

Со второй недели 1 капсула 2 раза в день (500 мг или 23 мг на кг веса)

Если жидкая форма (пентимид, пентидан, зарантин)

1-3 день – 1 мл 2 раза в день

4-6 день – 2 мл 2 раза в день

7-9 день 3 мл 2 раза в день

С 10 дня 3,5 мл 2 раза в день или 20 мг на кг веса

2) оценка эффективности по динамике развития и улучшениям на ЭЭГ

3) госпитализация на курс пульсовой гормональной терапии в ПНО-2

4) продолжать прием кеппры в той же дозировке

5) отмена фэйкомпы по 0,5 табл. 1 раз в неделю

6) генетическое обследование – клинический экзом в Геномеде. За оплатой обратиться в благотворительный фонд

Профессор, д.м.н. Белоусова Е.Д.

