

Пациент: ФЕРТИКОВ НИКИТА ВЯЧЕСЛАВОВИЧ

Дата и время посещения: 30.09.2022

13:24

МО: БУЗ УР «1 РКБ МЗ УР»

Профиль: генетике

Жалобы на эпилептические приступы с 5мес, с каждым годом количество приступов увеличивается. Раньше приступы были только на температуру, сейчас при спортивных нагрузках, эмоциональном возбуждении.

Приступы тонико-клонического характера, генерализованные, длительностью 1-2мин. Фармрезистентные. Принимает допакин, топомакс. Поцелкивания языком(навязчивые движения)

От 2беременности, 2х родов, протекавшей ОРЗ в 21-22 с температурой до 38, УПБ в 21нед

Роды кесарево в 39-40нед, Вес при рождении 3570/53 рост; оценка по Апгар8-96

Развитие: НПР сидеть в 6мес, ходить в 10мес, говорить в 1,5 - по возрасту, учится в массовой школе на домашнем обучении

Перенесенные заболевания: ОРВИ, в. оспа, бронхиты, пневмония. Несколько раз проходили стац. лечение в "Нейроне", наблюдение у невролога с ДЗ: Генерализованная эпилепсия с частыми фебрильно-провоцируемыми приступами и афебрильными приступами тонико-клонического характера во сне и бодрствовании. Цереброастенический синдром.

Родители: Мать-34, проф. вред-ть отриц. Рост 168

Отец-37, проф. вред-ть отриц. Рост 170

Сибсы: сын (12г)-здоров

Наследственность не отягощена Брак неродственный

Об-но: Рост128/23Вес/53ОГ Узкое лицо. Правильного, пропорционального астенического телосложения, нарушение осанки по сколиотическому типу в грудном отделе позвоночника. Диффузная мышечная гипотония. Арахнодактилия. Долихостеномелия. На коже груди мелкие пятна "кофе с молоком" диаметром 1-2мм. На левом боку и задней поверхности левого бедра пятна "кофе с молоком" диаметром более 1см, неправильной формы.

Наружные половые органы по мужскому типу.

MPT 2017г15.06.2017: МР признаки нарушения кортикального развития головного мозга не выявлено.

окулист 26.11.21:Гиперметропия обоих глаз

УЗИ11.05.22:Признаки эхопатологии не выявлены.

ЭХО кг:11.05.22: Сократимость в норме. Размеры камер сердца в пределах нормы.

Психиатр: без психических расстройств 29.04.22.

ортопед 21.06.22: Нарушение осанки по сколиотическому типу. ФН0.Плоско-вальгусные стопы.

ЭЭГ 11.04.22

эпилептолог 11.05.22: В настоящее время больше данных за генерализованную эпилепсию (частых приступов тонико-клонического характера, преимущественно фебрильно-провоцируемых, аффективно провоцируемых. Фармрезистентное течение(относительное, снижение комплаентности).Цереброастенический с-м (астено-гипердинамический вариант) умер.ст. Мультирегион. эпилепсия?

Диагноз: Эпилепсия с частыми генерализованными фебрильно-провоцируемыми и афебрильными приступами. Фармрезистентное течение?

Рекомендации:

- 1)наблюдение невролога-эпилептолога
- 2)решить вопрос с уч.педиатром о возможности госпитализации в ФЦ для уточнения диагноза и подбора терапии
- 3)полное секвенирование экзона к/я с рез-ми
- 4)осмотр через 1год для исключения факоматозов

**ЭЛЕКТРОННАЯ ПОДПИСЬ**

104848967646500257040308334362850603956

Владелец: Бухарина Инна Карловна

Действителен: с 15.02.2022 по 11.05.2023

ФИО: Бухарина Инна Карловна

