

Консультация эпилептолога от 09.02.2023

Пациент: Фролова Полина Алексеевна

Анамнез:

Беременность протекала без особенностей. Роды на сроке 38 недель в/у развития на фоне слабости родовой деятельности. Околоплодные воды мекониальные. По шк. Апгар 8-9 б. Вес 2720 г.

До 6 мес. развивалась с темповой задержкой. В 6 месяцев впервые развился судорожный приступ, длительный статусный эпизод.

Фармакоанамнез: Депакин, Клоназепам, Кеппра, Топамакс, Сабрил, Файкомпа, Дексаметазон.

Полная атрофия зрительного нерва.

Данные осмотра:

Вес 10-11 кг. Принимает Депакин хроносфера 300 мг/сутки, Клоназепам 0,5 мг/сутки, Кеппра 437 мг/сутки, Топамакс 50 мг/сутки. Приступы клонические, тонические, ежедневные. Фебрильная провокация статусных эпизодов.

Девочка астеничного телосложения. Не ходит, не сидит, голову не держит. Экспрессивная речь представлена вокализмами. Не видит. Мышечный гипертонус двусторонний, одинаковый в руках и ногах. Укорочение левой ноги.

Дистония, гиперкинезы.

ЭЭГ (распечатки): Модифицированная гипсаритмия, картина электрического статуса сна.

МРТ ГМ (слайды): корково-подкорковая атрофия с двух сторон, викарное расширение боковых желудочков.

Расшир. ХМА: нет патологии.

Заключение:

Неуточненное нейродегенеративное заболевание со статусом клонических приступов. Фармакорезистентное течение.

Назначения и рекомендации:

1. Депакин Хроносфера: 400 мг/сутки
2. Кеппра:
 - 125 мг/2 раза в день на 1 месяц
 - полная отмена
3. Топамакс:
 - 25 мг/2 раза в день на 1 месяц
 - 12,5 мг/2 раза в день на 1 месяц
 - полная отмена
4. Клоназепам:
 - 0,5 мг/2 раза в день постоянно

5. Трилептал 150 мг:
- 0,5 таб/2 раза в день на 15 дней
- 1 таб/2 раза в день на 15 дней
- 1,5 таб/2 раза в день непрерывно
6. Микроклизма Диазепам (Сибазон) 5 мг ректально при развитии статусного эпизода.
7. Созвониться с врачом через 1 месяц.
8. Генетическое обследование: Полное экзомное секвенирование
- лаборатория Genetico (тел. 8-495-308-01-62) с интерпретацией в лаборатории клинической биоинформатики
- лаборатория First Genetics, Кристина Будуева +7 906 037 29 37
Обратиться в БФ «Кораблик» по поводу финансовой помощи по генетическому обследованию (8-800-301-43-41, на сайте форма для заполнения).
9. Через 3 месяца:
- дневной 4-х часовой видео-ЭЭГ мониторинг с миографическими электродами
- общий и биохимический анализы крови
10. Показана активная реабилитация: ЛФК, массаж, гимнастика, плавание, иппотерапия, занятия с логопедом, дефектологом и т.д. Противопоказаний для всех видов реабилитации нет.

Врач: Головтеев А.Л.

