

Осмотрена 01.03.2016г., 14.03.2016г., 05.04.2016г., 29.04.2016г., 30.05.2016г., 06.07.2016г., 11.07.2016г., 28.10.2016г., 16.11.2016г. (повт. с результатами), 18.01.2017г., 25.01.2017г., 01.03.2017г., 20.06.2017г., 31.07.2017г., 07.09.2017г., 13.11.2017г., 17.12.2018г., 05.02.2020г., 02.06.2020г., 08.06.2020г., 18.05.2021г., 31.08.2021г. звонок мамы,

Жалобы: Выраженная задержка в психо-моторном и речевом развитии. Голову запрокидывает назад. Зубы прорезались все, 20. Выросла. Язык иногда высовывает. Температура тела в норме, под вечер t иногда повышается до 37,2С. На фоне Клоназемама подергивания увеличиваются, возбуждается. Слюнотечение есть, аспирирует слюнями, глотает хуже. Болеет реже. Бронхиты, ОКИ.

Приступы: продолжаются не ежедневно, чаще при ОКИ, ОРВИ, максимум до 3-х раз в сутки после сна. Открывает широко глаза, уводит глазные яблоки вверх, сжимается вся, затем выпрямляется, тоническое напряжение мышц рук, ног. Машет больше правой ногой. Скрещивает ноги. Сжимает зубы редко. Длительность приступов сейчас до 10секунд, без задержки дыхания. Не синееет. Приступы стали не такие яркие, стали короче. Во время приступов улыбка, смех есть, на фоне ОРИ, герпеса. Ранее кричала после приступов.

Клиника приступов: постоянные подергивания во всем теле. Миоклонии постоянные в руках, ногах, лице. Кивки резкие головой вперед бывают, затем зажмуривается, не улыбается. Есть моторные тонические судороги в конечностях. Тремор на фоне повышения температуры.

Замирания сейчас практически нет, были редкие до 10сек., ещё ранее были частые, до 2мин., серийности нет. Миоклонии прекратились в 06.2016г. в 12.2016г. Вращательных движений в руках сейчас нет. Нистагм есть. В момент приступа может есть, различает еду, не пьет. Замирания учащались с 20.04.2016г. Гиперкинезы уменьшились. После отмены Клоназемама дыхание у ребенка улучшилось, стала меньше хрипеть. На фоне в/м уколов (Презнизолоном, Дексазон) приступы значительно уменьшились. Состояние на фоне терапии Преднизолоном улучшалось. Приступов смеха нет. В начале 12.2016г. 2 недели без приступов после в/м укола Дексазон на фоне энтеровирусной инфекции, фебрильной температуры, в РКИБ.

17.04.2016г. приступы смеха. 22.04.2016г. в 19ч.

23.04.2016г. спазмы, поднимала ноги. Гиперкинезы (миоклонии). Приступы 05.03. серия, 07.03. однократно длительно 40мин., 10.03.2016г. 3 приступа. Каждый раз вызывают СМП, в/м реланиум 1,0мл. После этого нет приступов 3-4 дня.

13.03.2016г. в 11ч. после сна вздрагивания. Длительность до 5мин. Стала плохо спать. Приступы возникают чаще при засыпании и после пробуждения в виде спазмов. От них просыпается. Иногда перед приступом был смех, гримаса улыбки.

Приступы с 6 мес. (с 05.02.2016г.), судороги однократные, вытягивала руки, ноги вперед, затем клонические подергивания в конечностях S=D. Не синела. Глотательные движения. Длительность 20мин. Частота приступов: нерегулярная, провоцируются болью в животе, интоксикацией, со слов матери. 28.02.2016г. серия приступов апноэ, не синела, по 10-15сек., хрипела. Язык западает в дыхательное горло. Все приступы после сна.

Противосудорожная терапия сейчас и в прошлом:

АЭП	Мг/сут.	Мг/кг/сут.	Начало терапии	Конец терапии	Эффект
Депакин хроносфера	300	28,6	16.06.2022г.		+
Депакин хроносфера	300	26,1	18.05.2021г.		+
Депакин хроносфера	250	29,4	02.06.2020г.		+
Депакин хроносфера	200	20,0	05.02.2020г.		+
Депакин хроносфера	200	22,2	17.12.2018г.		+
Депакин хроносфера	200	23,5	02.03.2016г.		+
Кеппра таб.	437,5	41,7	16.06.2022г.		+
Кеппра таб.	437,5	40,1	18.05.2021г.		+
Кеппра таб.	437,5	51,5	02.06.2020г.		+
Кеппра таб.	500	50,0	05.02.2020г.		+
Кеппра таб.	500	55,5	17.12.2018г.		+

Келпра таб.	500	58,8	.01.2017г.		+
Топамакс	50,0	4,8	18.05.2021г.		++
Топамакс	37,5	3,4	18.05.2021г.		++
Топамакс	37,5	4,4	02.06.2020г.		++
Топамакс	37,5	3,7	05.02.2020г.		++
Топамакс	37,5	4,2	17.12.2018г.		++
Топамакс	37,5	4,4	01.08.2017г.		++
Клоназепам	0,5	0,05	16.06.2022г.		+
Клоназепам	0,5	0,04	18.05.2021г.		+
Клоназепам	0,5	0,059	02.06.2020г.		+
Клоназепам	0,33	0,033	05.02.2020г.		+
Клоназепам	0,33	0,037	17.12.2018г.		+
Клоназепам	0,25	0,029	.12.2016г.		+
Дексаметазон, таб.	10		07.2017г.	Здня	+++
Келпра сироп	600	59,4	15.10.2016г.	.01.2017г.	0, аллергия, плохо глотала сироп
Сабрил	1000	105	.09.2016г.	.10.2016г.	-
Клоназепам	0,5	0,056	22.03.2016г.	.10.2016г.	+, -
Преднизолон таб.	10	1,11	01.06.2016г.	.09.2016г.	++
Депакин сироп			05.02.2016г.	02.03.2016г.	-

Моторные навыки: с выраженной задержкой развития. Руками не пользуется. Не соединяет, не поднимает руки. В рот их не тянет. Игрушку в руке не удерживает. Соску не сосет.

Срыгивания нет. Тремора подбородка нет. Вздрагивает на резкий звук. Голову запрокидывает назад с рождения. Видит плохо с рождения. Стала возбужденной.

Сон: по-разному, бывает поверхностный, бывает крепкий после приступов. Перед приступом плачет, гипервозбудима несколько часов. Спит хуже.

Грудь не сосет. Практически не сосала. Смесь получает с ложки. Глотает плохо. Иногда поперхивается. Из бутылочки не пьет. Зондовое питание было 2,5мес. (08.-10.2016г., 08.2021г.-09.2021г.). Из-за приступов, статусов. Аппетит нарушен, снижен, избирательный. Любит сладкое, мясо ест баночное. Живот не вздут. Храпит. Стул после стимуляции 1 раз в день. Запоры в последнее время нет. Потеет не много.

Ч.М.Т. нет	Носовых кровотечений нет	Тошноты нет
Судороги +++	Инвалидность + (с 07.2016г. до 18л.)	Рвоты нет
Обмороков нет	Операции №1, лечение зубов	Головокружения нет
Укусов клещей нет	Наркозы №4 (СКТ, катетер, МРТ лечение зубов)	Эпилепсия в родстве нет

Акушерский анамнез: СПД; гнойный фарингит в 1бнед., умеренное многоводие в 20-21нед., анемия 1ст., ожирение 1ст., хр. в/утр. гипоксия плода, I и II слабость родовой деятельности. Беременность I. Роды I. Срок 38нед., в переднем виде затылочного предлежания. I пер. 12ч. 30мин., II пер. 30мин., БП 9ч. 0мин. Воды светлые. Оценка по АПГАР 8-9 баллов. Обвития пуповины вокруг шеи нет. Закричала сразу.

Масса 2720гр. Длина 51см. Окр. гол. 34см. Окр. груди 33см. НПР: держала голову с 1мес., не ползает, не сидит, не ходит. Стала лучше глотать и держать голову.

Стационарное лечение в «Нейрон» (08.02.2016г.-18.02.2016г.) с диагнозом: Эпилепсия симптоматическая с частыми сложнопарциальными приступами с вторичной генерализацией. Гидроцефалия смешанная субкомпенсированная, киста промежуточного паруса (по МРТ), задержка моторного развития (на 4-5 эпикризных срока), выраженная задержка доречевого развития. Эквинусная установка стоп. Генерализованный гемангиоматоз. ЧАЗН обоих глаз.

14.02.2016г. рвоты, повышение температуры до 37,6°C. Жидкий стул. Кашель.

19.02.2016г. повышение температуры до 38,4°C. Стационарное лечение в РКИБ (19.02.2016г.-25.02.2016г.) с диагнозом: Норовирусная инфекция. Энтерит средней степени тяжести. ОРИ. Фарингит. Обструктивный бронхит. ЗППР. Симптоматическая эпилепсия с частыми сложнопарциальными приступами.

Стационарное лечение в р/отд. 4 д.г.б. (29.03.2016г.-30.03.2016г.). Поднялась температура до 37°C. Гиперкинезы увеличились. Вызов СМП, в/м 1,0мл реланиум – без эффекта, ещё 1,0мл реланиума – без эффекта. Уснула, затем гиперкинезы уменьшились. В РКИБ кишечное отд. (с 04.04.2016г.) с пневмонией.

Стационарное лечение в РКИБ (04.04.2016г.-15.04.2016г.) с диагнозом: Сочетанная ОКИ: норовирусная, ротавирусная+колит, среднетяжелая форма. Сочетанная герпесвирусная инфекция: ЦМВИ+ВПГ, гепатит активная фаза.

Стационарное лечение в РКИБ (08.05.2016г.-19.05.2016г.) с диагнозом: Внебольничная очаговосливная пневмония S1-2 верхней доли правого легкого, среднетяжелая форма. Норовирусная инфекция, энтерит, среднетяжелая форма. Сочетанная герпесвирусная инфекция: ЦМВИ+ВПГ, гепатит активная фаза. Гепатит, реконвалесцент. Генерализованный гемангиоматоз. Симптоматическая эпилепсия. ЧАЗН. Смешанная гидроцефалия.

Стационарное лечение в инфекционном отделении 3 городской больницы (24.06.2016г.-06.07.2016г.) с диагнозом: Внебольничная правосторонняя очаговая пневмония в S3 средней ст. тяжести.

Стационарное лечение в «НПЦ специализированной помощи детям имени В.Ф. Войно-Ясенецкого» Департамента здравоохранения г. Москвы (03.10.2016г.-14.10.2016г.) с диагнозом: Симптоматическая мультифокальная эпилепсия, фармакорезистентная форма. Болела бронхитом 09-10.2017г. амбулаторное лечение.

Объективно: Окр. головы 45,5см. Б/р закрыт. Микроцефалия. Зубы 20. Смена зубов, 2 постоянных. Масса 10,5кг. Рост 97см. Удмуртия

Неврологический статус: Сознание ясное. Сонливая. Менингеальные знаки нет. Голова округлой, долихоцефалической формы. Асимметрия формы черепа, лобные бугры D>S. При осмотре голову держит с поворотом **направо**, запрокидывает её назад. Выражена сосудистая сеть на голове, веках, шее. На коже всего тела (бедро, спина, руки, наружные половые органы) множество сосудистых гемангиом, не возвышающихся над уровнем кожи. Новых не замечают, старые бледнеют.

Ч.М.Н.: Обоняние оценить невозможно. Зрачки S=D. Фотореакция живая. **Нистагм постоянный** горизонтальный, вертикальный, с ротаторным компонентом. Движения глаз бывают асинхронны. Не следит, взгляд не фиксирует. Конвергенции нет. Страбизм сходящийся непостоянный. Диплопию оценить невозможно. Глазные щели S=D. Носогубные складки S=D. Лобные складки S=D. Лицо относительно симметрично. Язык по средней линии в полости рта, иногда высовывает. Девиации языка нет.

Мышечный тонус с рук S=D спастичен, **дистоничен**, с ног S=D спастичен, **дистоничен**
Сила не достаточная, с рук S=2,5-3,0 б.; D=2,5-3,0 б.; с ног S=2,0-2,5б.; D=2,0-2,5б. Руки не соединяет, ко рту не тянет. Тугоподвижность в голеностопных суставах.

Сухожильные рефлексы с рук S=D повышены, с ног S=<D высокие. С-м Бабинского + яркий. Гипотрофия **правой** нижней конечности. Окр. средней трети голени D=13см, S=15см. **Гиперкинезы** частые хорические, (миоклонические) во всем теле, в руках, на лице особенно. На приеме клинические поворачивает голову **направо**, правую руку вытягивает в бок, постоянные мелкие миоклонические подергивания в руках, усиливается нистагм, иногда замирает, движения языком. Ранее были мелкие постоянные подергивания левой щеки. Множественные миоклонии в руках, ногах, мышцах лица, глаз. Спинальные рефлексы новорожденного abs. Опоры нет. Ходьбы нет. НПР: с грубой задержкой. При осмотре относительно спокоина. Реагирует на свет, поворачивает голову в сторону света. На громкий звук пугается, вздрагивает. При открывании глаз плачет.

Взгляд фиксирует	- +	Встаёт на четвереньки	-	Ходит сама	-
За предметом следит	-	Подползает на четвереньках	-	Гулит	+
Голову держит	-	Встаёт в кроватке	-	Лепечет	-
Поворачивается на бок	-	Стоит с опорой	-	Улыбается	+,-
Переворачивается	-	Стоит без опоры	-	К игрушкам тянется	-
Сидит, если посадить	-	Ходит у опоры	-	Играет игрушками	-
Садится сама	-	Ходит держась за 1 ручку	-		

МРТ головного мозга (первые числа.10.2016г.) Заключение: Последствие гипоксически-ишемического поражения больших полушарий головного мозга. Заместительная наружно-внутренняя сообщающаяся гидроцефалия. Пансинусит с признаками двустороннего среднего отита.

МРТ головного мозга (13.02.2016г.) Заключение: Объемных образований головного мозга не выявлено. МР-признаки участков измененного МР-сигнала от перивентрикулярного вещества головного мозга на уровне задних, височных рогов боковых желудочков и терминальных зон (зоны незавершенной миелинизации?). МР-признаки смешанной гидроцефалии с умеренным преобладанием наружной.

Органические аминокислоты в моче (метод ГХ-МС) (03.11.2016г.) «Ситилаб», г. Москва, см. заключение.

Расширенный хромосомный микроматричный анализ «Геномед», г. Москва (12.12.2016г.) Заключение: Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2016): ат(1-22,X)x2. Патогенного хромосомного дисбаланса не обнаружено.

Кровь на концентрацию вальпроевой кислоты в сыворотке перед приемом препарата:

Дата	мкг/мл	Норма мкг/мл	Доза, мг/сут.	Доза, мг/кг/сут.
30.03.2022г.	36,46	50-100	250	22,9
14.08.2021г.	19,63	50-100	300	26,1
26.04.2021г.	37,75	50-100	250	23,5
27.05.2020г.	10,58	50-100	200	23,5
08.2016г.	100	50-100	200	23,5

Диагноз: Эпилептическая энцефалопатия. G40.2 Симптоматическая мультифокальная эпилепсия с частыми фокальными моторными приступами с вторичной генерализацией в генерализованные тонико-клонические приступы, частые миоклонические приступы, тонические приступы (чаще при пробуждении, засыпании), гелластические приступы, гипomotorные приступы (абсансы?), спазмы. Прогрессирующая миоклонус эпилепсия? Судорожные эпилептические статусы. Фармакорезистентная форма. **Энцефалопатия Кинсбурна (опсоклонус-миоклонус синдром)?**

Последствие гипоксически-ишемической энцефалопатии в форме спастического тетрапареза тяжелой степени тяжести, подкоркового синдрома средней степени тяжести, псевдобульбарного синдрома легкой степени тяжести, синдрома глазодвигательных нарушений, синдрома внутричерепной гипертензии в стадии субкомпенсации, синдрома гипервозбудимости. Выраженная задержка психомоторного и доречевого развития.

Врожденный порок развития головного мозга? МР-признаки изменения перивентрикулярного вещества головного мозга на уровне задних, височных рогов боковых желудочков и

терминальных зон. Киста промежуточного паруса. Остаточные явления кровоизлияния в сосудистые сплетения. Смешанная форма гидроцефалии (преобладание наружной) в стадии субкомпенсации. Дилатация боковых желудочков (S < D). Частичная атрофия зрительных нервов обоих глаз. Врожденный горизонтальный нистагм. Генерализованный гемангиоматоз кожи. Микроцефалия. Кариотип 46 XY. Молекулярный кариотип (в соответствии с ICSN 2016): ag(1-22,X)x2. Сочетанная герпесвирусная инфекция: ЦМВИ+ВПГ, гепатит активная фаза.

Тяжелобольным детям Удмуртии

Рекомендовано: Режим! Лечение педиатра, пульмонолога, инфекциониста. Дневник приступов.
Вальпроевая кислота (**Депакин-хроносфера**) 100мг (вальпроат натрия 66,66мг/вальпроевая кислота 29,03мг), микрогранулы (300мг/сут., 28,6мг/кг/сут.) Постоянно!
утро – 1 пакетик (100мг), на ночь – 1,5 пакетика (150мг)
Топирамат (**Топамакс**) 50мг капсулы (50мг/сут., 4,8мг/кг/сут.) Постоянно!
утро – 1/2 капсулы (25мг); на ночь – 1/2 капсула (25мг)
Леветирацетам (**Кеппра**, Леветинол, Эпитерра, Леветирацетам), таблетки, покрытые пленочной оболочкой 500мг (437,5мг/сут., 41,7мг/кг/сут.) Постоянно!
утро – 187,5мг; на ночь – 1/2 таб. (250мг)
Клоназепам (**Клоназепам**) 2мг таб. (0,5мг/сут., 0,04мг/кг/сут.) Постоянно!
утром – 1/8 таб. (0,25мг); на ночь – 1/8 таб. (0,25мг)
Линекс порошок, (Максилак) 1 порошок (саше) 2 раза в день, постоянно.
Элькар (Левокарнитин) раствор для приема внутрь 300мг/мл, 30% 7 капель 2 раза в день, растворив в 1 чайной ложке воды, 2-3мес. Внутрь за 15мин до еды.
Витамин В6 (Пиридоксина гидрохлорид) 10мг 1 таб. 2 раза в день 1мес.
Кровь на альфа-фетопротеин, показатели катехоламинного обмена (стационарно).
Полный анализ крови с формулой и с количеством тромбоцитов 1 раз в 4мес.
Биохимия крови из вены **натощак** (после сна, перед сдачей крови: не пить, не есть, зубы не чистить, жвачки не жевать) (АСТ, АЛТ, ЩФ, Сахар крови, Билирубин) 1 раз в 4мес.
УЗИ внутренних органов по месту жительства 2 раза в год.
Ванны под постоянным контролем родителей, t = 36,0°C.
Хвойно-соляные ванны t = 36°C. В бане не парить! ЛФК ежедневно.
Мед. отвод от прививок и пробы Манту на 12мес.
Наблюдение педиатра, **невролога** по месту жительства.
Явка через 4мес. с ЭЭГ дневного сна 1-2часа.

Врач невролог _____

