

КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА – ЭПИЛЕПТОЛОГА
Аленченкова София Григорьевна



Осмотр в динамике.

Приступов нет с июля 2020 года.

Сабрил отменили в июне 2022, принимает фэйкомпу 2 мг в день.

После испуга в бассейне стала беспокойно спать, просыпается и долго не может заснуть, «ворочается».

Глазное дно – ДЗН монотонные границы четкие, а2 в3

Видео ЭЭГ 3 часа - замедление основного ритма, во сне спайк-волна, в правой и левой и БС теменно-височно-затылочных областях. Индекс 10-15%.

Полноэкзомное секвенирование – гетерозиготное носительство PIGG (phosphatidylinositol glycan anchor biosynthesis class G)

МРТ ГМ 3 Т по эпипротоколу - МР-признаки зон дисграфии в лобных долях (преимущественно персильвиарно). Немногочисленные очаговые изменения головного мозга по типу глиоза. Арахноидальные кисты в височных областях. Внутренняя неокклюзионная вентрикуломегалия.

Видео ЭЭГ – основной ритм не по возрасту, патологической активности не выявлено

ЭЭГ 20.02.2022 – фоновая активность по возрасту. Эпи приступов и паттернов эпи приступов не зарегистрировано. В правой теменно-затылочно-задневисочной области разряды деформированных острых волн, редуцированных ОМВ.

Окулист 28.04.2021 – ДЗН бледно розовые границы четкие, а 2 в 4. ЧАЗН. Врожденный горизонтальный нистагм.

ВЭЭГ сна 13.04.2021 – легкая задержка формирования ритмов ЭЭГ. Умеренные диффузные изменения БЭА. Эпилептической активности не выявлено. Во сне в теменно-затылочно-задневисочных отделах справа региональные разряды низких одиночных и сгруппированных острых волн, редуцированных ОМВ.

ВЭЭГ 03.10.19 – регулярная эпилептиформная активность (средний индекс) с доминированием в теменно-височно-затылочных областях слева. Увеличения эпилептической активности не выявлено по сравнению с предыдущей записью, эпилептических пароксизмов не зафиксировано.

МРТ ГМ 3 Т 27.09.19 - МР картина структурных изменений белого головного мозга в лобных и височных долях по типу лейкодистрофии (обменного характера?). Признаки полимикриогии лобных долей. Внутренняя гидроцефалия. Арахноидальные кисты обеих Сильвиевых щелей. Полисинусопатия.

ЗВП 07.07.18 – оптическая аксонопатия.

Нейроофтальмолог 18.05.18 – ЧАЗН.

Генетик – подозрение на синдром Беквита – Видемана.

Акушерский анамнез – роды в срок, 1 период 8 часов 20 минут, 2 период 15 минут, весом 3450, 50 см, Апгар 7-8 баллов. Задержку развития заметили с 6 мес. Приступы по типу спазмов до 1 часа. с 1,5 лет (ноябрь 2018 года)

Фарм анамнез – с ноября 2018 года депакин, топамакс (без контроля приступов), в январе 2019 старт сабрила с частичным контролем приступов (до 50%), постепенная отмена депакина (полная отмена в марте 2018 без учащение приступов), постепенная отмена топамакса (полная отмена в мае 2019 без учащение приступов), старт фэйкомпы с конца мая 2019 (ремиссия на комбинации сабрила и фэйкомпы с 10 июня до середины октября, но были НЯ в виде навязчивых движений «закмуриваний»).

Neurology Status: на осмотре за игрушкой следит, протестует, после осмотра быстро успокаивается. ЧМН – глазные щели и зрачки равные, объем движений ОУ полный, расходящийся страбизм, спонтанный нистагм горизонтальный, фонация мягкого неба

нормальная, носогубные складки симметричные, язык по средней линии в полости рта. Рефлексы сухожильные периостальные средней живости справа, выше слева. Симптом Бабинского слева, походка гемипаретическая слева с атаксией. Игрушку берет с апраксией, без интенции!

Тяжелобольным детям Удмуртия

Заключение: структурная (дисгирия лобных долей) эпилептическая энцефалопатия Веста с инфантильными спазмами (период медикаментозной ремиссии с июля 2020 года), нарушение высших корковых функций тяжелой степени, умеренные глазодвигательные нарушения, умеренный атактический синдром, центральный гемипарез слева
Инсомнический синдром

Рекомендовано:

- Биохимия крови – Т3, Т4, ТТГ, антитела к ТПО, гликированный гемоглобин, инсулин, кортизол, кальций, калий, натрий, магний, железо, вит Д, Аст, Алт, гамма ГТ, мочевины, креатинин.
- Общий анализ крови
- Мелаксен 3 мг по ½-1 таб за 30 минут до сна – 1-3 мес
- При неэффективности мелаксена (решение вопроса через 3 недели)
- Гидроксизин 0,025 по ¼ таб 2 раза в день – 1 мес
- Занятия в бассейне в рамках индивидуальных занятий с тренером в присутствии с родителей
- Файкомпа 2 мг 1 таб в день – длительно, постоянно
- Консультация генетика 1 РКБ
- Осмотр в динамике с видео ЭЭГ 4 часа через 5-6 мес

Невролог, к.м.н.

Пилина Гузель Сергеевна

С планом лечения и обследования согласен (а) Аист 30.10.2024

