



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
"РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА"
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

ул. Островитянова, дом 1, г. Москва, 117997
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420

Тел. +7 495 434 0329 | Факс +7 495 434 6129
E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ "РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"
(РДКБ ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Ленинский проспект, д. 117
г. Москва, 119571

Тел. +7 495 434 1177 | Факс +7 495 935 6118
E-mail: klinika@rdkb.ru

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ МЕДИЦИНСКОЙ КАРТЫ № 15751 СТАЦИОНАРНОГО БОЛЬНОГО.

Фамилия, имя: Вахрушева Ульяна Алексеевна

Возраст:

Место жительства:

Дата поступления в ПНО-1: 17.11.2020г.;

Дата выписки: 26.11.2020 г.;

Клинический диагноз: генетическая сочетанная (фокальная и генерализованная) эпилепсия.
G40.8. Эпилептическая энцефалопатия. F06.8.

При поступлении предъявлены жалобы на полиморфные приступы в виде:

- абсансов, сопровождающихся спутанностью сознания, миоклониями век, атонией.

Приступы приурочены ко времени после сна, частота около 15 раз в сутки;

- атонических пароксизмов в виде мгновенных падений на коленки до 5 раз в день;

- адверсивные тонические пароксизмы с поворотом головы и глаз вправо, последующими клоническими правосторонними судорогами – 1 раз в сутки;

- кратковременные асимметричные тонические приступы в виде спазмов с последующей спутанностью сознания, автоматизированными действиями в виде «обираний», ходьбы по кругу и т.п.

Помимо этого, у ребенка отмечается, возбудимость, расторможенность с элементами агрессии, множественные стереотипии в виде маханий руками, снижение когнитивных функций.

Из анамнеза, собранного со слов матери и по данным предоставленных документов, известно: ребенок от 2-й беременности (1 – здоровый ребенок), протекавшей на фоне уреоплазмоза, тромбоза, ОРВИ. Роды в срок, самопроизвольные, с ранним отхождением околоплодных вод. Здоровый ребенок, закричал сразу. Апгар баллов 8/9 б. Раннее развитие с задержкой.

Профпрививки в срок. Аллергоанамнез спокоен.

Наследственный анамнез:

Из перенесенных заболеваний отмечались: ОРЗ, в/оспа

Дебют приступов в 2018 г. (8 лет), когда по результатам ЭЭГ ребенку была назначена вальпроевая к-та (энкорат). Эффекта не было, энкорат заменен на Денаскин-хроно, приступы купировались. В связи с сохраняющейся эпилептичностью в схему добавлена кеппра, на фоне приема которой вновь появились приступы. Препарат заменен на топамакс, который был отменен в связи с выраженными побочными явлениями (заторможенность, выпадение волос) и отсутствием эффекта, назначен перампанел, после чего отмечается улучшение психических функций (девочка стала лучше учиться), появление агрессии. С целью дальнейшей коррекции в схему начал вводиться зонегран. В октябре 2020 введен Суксилеп 250 мг/сут, 06.11 доза увеличена до 500 мг/сут. На этом фоне отмечалось уменьшение частоты и усложнение кинематики приступов, преимущественно в ночное время. 09.11 – дозировка снижена до 250 мг/сут.

Госпитализирована в РДКБ г. Ижевск 01 и 07.2020.

По данным ранее проведенных исследований:

КТ головного мозга 25.04.2018: очаговой патологии не выявлено.

МРТ головного мозга 08.10.2019 (1,5 Т): данных за объемный процесс и очаговую патологию головного мозга, глистно-атрофических изменений гиппокампов не выявлено. МР-признаки нерезко выраженной внутренней гидроцефалии. Сужение дистальных отделов обеих позвоночных артерий.

МРТ головного мозга 03.07.2020: МР картины данных за патологические изменения головного мозга не получено. МР-картина небольшой асимметрии гиппокампов $S < D$, асимметрии сводов мозга $S < D$. Легкая асимметрия боковых желудочков $S < D$.

Видео-ЭЭГ-мониторинг дневного сна 11.08.2020: регистрируются диффузные разряды деформированных и типичных комплексов острая-медленная, пик-медленная, полипик-медленная волна с амплитудным акцентом и наиболее вероятной инициальной зоной в бифронтально-центральных отделах.

Видео-ЭЭГ-мониторинг дневного сна 23.06.2020: региональная эпилептиформная активность в бодрствовании низким индексом, во сне умеренным индексом, отдельными эпохами до высокого, в лобных отведениях, больше справа, реже билатерально в виде полипик-медленноволновых комплексов переменной частоты (4-1 Гц) и амплитуды 500-750-1000 мкВ одиночных, сгруппированных разрядов (чаще диффузных с амплитудным акцентом на лобные области больше справа) длительностью до 2 сек. Полипиковая активность соответствует морфологии brushes-феномена.

Видео-ЭЭГ-мониторинг дневного сна 22.09.2020: региональная эпилептиформная активность в бодрствовании и во сне высоким индексом, в лобных отведениях, больше справа, реже билатерально в виде полипик-медленноволновых комплексов переменной частоты (4-1 Гц) и амплитуды 500-750-1000 мкВ одиночных, сгруппированных разрядов (чаще диффузных с амплитудным акцентом на лобные области больше справа) длительностью до 2-4-7 сек. Полипиковая активность соответствует морфологии brushes-феномена. Зарегистрированы многочисленные миоклонии. Отрицательная динамика.

Консультация генетика 18.08.2020:

Картиотип 46, XX. Диагноз – эпилепсия. Учитывая задержку развития и фармакорезистентные судороги, у пациентки можно предположить наличие наследственной причины судорог. Дифференциальную диагностику следует проводить между наследственными болезнями обмена веществ, миоклоническими эпилепсиями и хромосомными синдромами.

ТМС 26.08.2020: данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии, дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

Анализ мочи на орг.кислоты 18.09.2020: В моче повышена концентрация ряда метаболитов. Данные изменения могут носить вторичный характер или быть обусловлены рядом наследственных патологий. Список рекомендованных анализов прилагается.

На 1 этапе госпитализации в ПНО-1 РДКБ (10.2020): проведено обследование, на основании которого высокочастотным представляется диагноз генетической эпилепсии. Проводилась терапия: Депакин-хроносфера 550 мг х 2 раза, леветирacetам 500 мг х 2 раза, фэйкомпа 6 мг вечер; зонегран (0,025) ¼ таб. х 2 раза (отмена), введение суксилепа 250 мг/сут. На фоне проводимого лечения отмечается положительная динамика в виде купирования значительной части приступов (атонические, миоклонические, абсансы), уменьшения гемиклонических пароксизмов с ежедневных до 1 раза в 2-3 дня.

При осмотре на момент поступления:

Т - 36,2°С, ЧСС 90 уд/мин. АД 102/62 мм рт. ст.

Состояние средней тяжести, самочувствие не страдает. Правильного телосложения, повышенного питания. Кожные покровы обычной окраски, видимые слизистые без признаков воспаления. В легких везикулярное дыхание проводится во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритм правильный. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации по всем отделам, безболезненный. Печень, селезенка - не увеличены. Стул регулярный, дисурии нет.

В неврологическом статусе: ребенок в сознании, адекватен, инструкции частично выполняет, на вопросы отвечает односложно, отмечаются множественные стереотипии.

Череп обычной формы, перкуторный звук без особенностей.

Общемозговых, менингеальных симптомов нет.

ЧН: обоняние не исследовано, зрение снижено. Глазные щели равномерны. Объем движений гл. яблок полный. Недостаточность конвергенции справа. Т. выхода V пары безболезненные. Лицо симметричное. Нистагма нет. Небная занавеска подвижна. Небный и глоточный рефлексы вызываются. Дисфонии, дисфагии – нет, отмечается дизартрия. Повороты головы в полном объеме, поднятие плеч не затруднено. Язык по средней линии.

В рефлекторно-двигательной сфере: тонус мышц диффузно снижен, сухожильные рефлексы с ног снижены, быстро истощаются, симметричны; с рук - живые, без четкой разницы сторон. Мышечная сила не снижена. Дистальные мышечные атрофии в в/конечностях. С-м Бабинского отрицательный с 2-х сторон. Походка не нарушена; ходьба на пятках, носках – не затруднена. Брюшные рефлексы вызываются равномерно, не снижены.

В позе Ромберга пошатывается. Координаторные пробы (пальце-носовую, пальце-молоточковую, пяточно-коленную) выполняет удовлетворительно. Умеренные нарушения мелкой моторики рук.

Вегетативных, чувствительных, тазовых расстройств не отмечается.

Объем навыков, знаний, представлений снижен. Обучается по коррекционной программе VIII вида, успевает.

ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ:

Биохимия крови 19.11.2020:

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
Общий белок	71	г/л	---	60 - 80
Мочевина	1,74	ммоль/л	---	2,5 - 6,4
Креатинин	36,9	ммоль/л	---	27 - 62
Холестерин общий	5,13	ммоль/л	---	2,5 - 5,8
Билирубин общий	4,1	ммоль/л	---	2 - 13,7
АлАТ	8	Ед/л	---	19 - 45
АсАТ	15	Ед/л	---	10 - 42
КФК	45	МЕ/л	---	25 - 175
ЛДГ (общая)	197	МЕ/л	---	100 - 320
Фосфатаза щелочная (ФЩ)	227	МЕ/л	---	60 - 400
Глюкоза	5	ммоль/л	---	3,5 - 5,8

Анализ крови 19.11.2020:

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
(Hb) Гемоглобин	124	г/л	---	120 - 145
(RBC) Эритроциты	4,1	$10^{12}/л$	---	4 - 5,2
(MCH) Ср. содержание гемоглоб. в эритроц.	30,2	пг	---	25 - 33
(MCV) Ср. объем эритроцита	89,8	фл	---	77 - 94
(MCHC) Ср. конт. гемоглоб. в эр-це	337	г/л	---	336 - 344
(RDW-CV) CV размера эритроцитов	12,3	%	---	11,6 - 14,8
(RDW-SD) Ширина расп. эр. абс. зн.	39,9	фл	---	37 - 54
(HCT) Гематокрит	36,8	%	---	35 - 45
(PLT) Тромбоциты	276	$10^9/л$	---	150 - 440
(PDW) Ширина расп. тр-тов по объему	10,1	фл	---	10 - 20
(MPV) Ср. объем тромбоцита	9,7	фл	---	9,4 - 12,4
(PCT) Тромбокрит	0,27	%	---	0,15 - 0,42
(P-LCR) Коэффициент больших тромбоцитов	21,7	%	---	13 - 43
(WBC) Лейкоциты	4,34	$10^9/л$	---	4,5 - 11,5

Вальпроевая кислота 19.11.2020:

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
Вальпроевая кислота	89,19	мкг/мл	---	-
Вальпроевая кислота	118,06	мкг/мл	---	-

24.11.2020 Видео-ЭЭГ-Мониторинг дневного сна: По данным проведенного видео-ЭЭГ-мониторинга дневного сна сон модулирован, физиологические сонные паттерны определяются. Глубина сна не превышала уровня поверхностных стадий, без достижения глубоких стадий сна. При засыпании отмечается замедление корковой б.э.а. до 6-7 Гц, с последующим снижением амплитуды б.э.а., преобладания диффузных низкочастотных тета-колебаний, дельта-волны веретенообразного характера, с наложением асинхронных частых бета-колебаний. По мере углубления и перехода в 2 стадию NR-сна регистрируются К-комплексы в виде полифазных всплесков, амплитудой 160-180 мкВ, в сочетании с синхронизированными бета-колебаниями, частотой 11-14 Гц, амплитудой 30-60 мкВ ("сонные веретена"), с преобладанием в лобно-центральных отделах полушарий. На протяжении всей записи дневного сна лобно-височных отделах полушарий, с распространением на центральные отделы или диффузно регистрируется региональная эпилептиформная активность в виде комплексов пик-волна, с началом из левой или правой височной, передневисочно-лобной области, нередко с наложением на К-комплексы. Амплитуда комплексов варьирует от 100-160 мкВ, с индексом представленности в пределах до 20%. Эпилептических приступов, иктальных ЭЭГ-паттернов в ходе настоящего мониторингирования не было.

24.11.2020 Компьютерная электроэнцефалограмма в кабинете: По данным КЭЭГ в состоянии пассивного бодрствования выявляются умеренные общемозговые изменения б.э.а., с признаками дисфункции подкорковых срединных структур. Регистрируется альфа-ритм, частотой 7-7,5 Гц, амплитудой до 100 мкВ, с отдельными группами колебаний 8 Гц, слабомодулированный, преимущественно, сглаженного амплитудно-зонального градиента, временами заостренной формы, дезорганизован умеренно, диффузно медленными формами, без

формирования продолженного замедления и амплитудного преобладания. На этом фоне регистрируются всплески ритмических тета-колебаний, частотой 5 Гц, с преобладанием в центрально-теменно-височных отделах подкоркового генеза, с некоторым усилением при HV-пробе. Бета-ритм без особенностей. Реакция активации слабо выражена. Проба с РФС в широком диапазоне частот без провокации фотопароксизмального ответа, усвоение и навязывания ритма световых мельканий не определяется. Данных за наличие региональной, диффузной и генерализованной эпилептиформной активности в настоящее время нет. Очаговые изменения б.э.а., устойчивая межполушарная асимметрия не выявляются.

УЗИ брюшной полости+УЗИ почек+УЗИ кишечника+УЗИ лимфатических узлов брюшной полости и забрюшинного пространства 18.11.2020:

ПЕЧЕНЬ несколько увеличена

Передне-задний размер правой доли 132 мм, левой 65 мм

Контуры ровные, край острый

Структура однородная

Эхогенность не изменена, сосудистый рисунок сохранен

Воротная вена не расширена

ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА не увеличена

Головка 14 мм, тело 8 мм, хвост 15 мм

Контуры ровные

Структура несколько неоднородная

Эхогенность не изменена

Вирсунгов проток не расширен

ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ с S-образной деформацией

Просвет чистый

Стенки уплотнены

Холедох и общий печеночный проток не расширены

СЕЛЕЗЕНКА не увеличена

Структура однородная

Эхогенность обычная

Свободная жидкость в брюшной полости не выявлена

Л/УЗЛЫ брыжеечные мелкие до 8х5 мм

В желудке натощак пусто

ПЕТЛИ КИШЕЧНИКА не растянуты, содержимое эхогенное, стенка не изменена, перистальтика вялая

ПОЧКИ расположены обычно

Левая 82х35 (11) мм

Правая 87х37 (12) мм

Контуры – ровные

Паренхима дифференцировка сохранена

Эхогенность не изменена

Васкуляризация прослеживается до капсулы

Чашечно-лоханочный комплекс не расширен, стенки уплотнены, умеренное количество мелких

гиперэхогенных сигналов, не дающих УЗ-тень.

КОНСУЛЬТАЦИИ:

-Психолог 23.11.2020: Жалобы на трудности обучения, отставание в психическом развитии.

Обучается в 3-м классе по программе 8 вида. Программу усваивает частично. По решению ПМПК планируется перевод на программу 8.2.

Девочка с трудом вступает в контакт. Гипомимична. Настроение снижено, создается впечатление эмоциональной уплощенности. Эмоциональные реакции на успех ярко не выражены, при возникновении затруднений отказывается от дальнейшего выполнения задания. Испытывает выраженные затруднения в усвоении инструкций. Быстро пресыщается. Описанные особенности мотивационной сферы снижают продуктивность работы.

Темп работы замедленный. Работоспособность снижена. Внимание рассеянное.

Ведущая рука – правая.

Слабо сформирован зрительно-предметный гнозис.

Проба на слухоречевую память непродуктивна. В пробе на зрительную память (с узнаванием) – признаки повышенной тормозимости следов памяти в условиях интерференции.

Выполнение символических действий недоступно. Не сформирован праксис позы пальцев. От выполнения проб на динамический праксис отказывается. Справляется с изображением или копированием простых геометрических фигур.

Речь на обследовании в виде единичных слов, с нарушениями артикуляции и фонетической стороны.

Выполняет единичные простейшие задания «Исключения предметов». От интерпретации сюжетной картины отказалась.

Таким образом, состояние соответствует умеренному психическому недоразвитию. На первый план выступает недостаточность мотивационно-энергетического обеспечения познавательной деятельности.

- генетик (МГНЦ РАМН): ((Полное заключение выдано на руки);

Диагноз - эпилепсия. Учитывая задержку развития и фармакорезистентные судороги, у пациентки можно предположить наличие наследственной причины судорог. Дифференциальную диагностику следует проводить между наследственными болезнями обмена веществ, мультиформными эпилепсиями и хромосомными синдромами.

Рекомендации:
В плане дообследования рекомендовано:

1. Первичная диагностика митохондриальных заболеваний. Включает частые мутации мтДНК; поиск крупных делеций мтДНК; частые мутации в ядерных генах POLG, SURF1, NCO2, PDLIA1.
2. Поиск наиболее частых мутаций в гене CNTN3.
3. Поиск мутаций в гене CSTB.
4. Поиск мутаций в гене KCTD7.
5. Полный анализ гена EPM2A.
6. Полный анализ гена NHLRC1.
7. Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2.
8. Определение мутаций в гене MeCP2 методом прямого секвенирования.
9. Определение протяженных делеций в гене MeCP2 у девочек с синдромом Ретта.
10. Поиск мутаций в гене CDKL5 методом секвенирования ДНК.
11. Поиск мутаций в гене FOXG1 методом секвенирования ДНК.
12. Полное секвенирование генома с анализом 22000 генов. Это исследование не выполняется в рамках бюджетного финансирования.

В стационаре проведено обследование, на основании которого эпилепсия, с большой долей вероятности, имеет генетическое происхождение в рамках генетического заболевания, требующего уточнения.

Проводилась терапия: Депакин-хроносфера 600 мг x 2 раза, Кеппра 500 мг x 2 раза, Файкомпа 4 мг вечер, Суксилеп 250 мг/сут. На фоне проводимого лечения состояние с положительной динамикой в виде купирования дневных приступов, сохраняются единичные билатеральные тонико-клонические во сне.

Ребенок выписывается под наблюдение невролога по месту жительства. Рекомендовано:

- назначения генетика по дообследованию;
- ✓ - Депакин-хроносфера 600 мг x 2 раза – постоянно, под контролем общего (тромбоциты) и б/х (печеночные ферменты) анализов крови 1 раз в 3-6 мес.
- ✓ - Кеппра 500 мг x 2 раза – постоянно, длительно;
- Файкомпа 4 мг вечер – препарат отменять по 2 мг 1 раз в неделю;
- ✓ - Суксилеп 250 мг/сут – постоянно, длительно. Целесообразен одномоментный перевод на жидкую форму перепарата (Суксилеп-сироп, этосуксимид и т.д.). Этосуксимид в каплях: 5 кап. – утром и днем, 6 кап. вечером, принимать постоянно. При сохранении приступов, дозу препарата постепенно (не чаще 1 раза в неделю на 1 каплю) увеличивать до купирования приступов либо - до побочных явлений;

После оптимизации дозы этосуксимида, при сохраняющихся приступах, возможно повышение дозы депакина на 150-300 мг/сут (акцент на ночь). При отсутствии эффекта, дозу вернуть к исходной.

После оптимизации дозы этосуксимида и депакина, при сохраняющихся приступах, возможно постепенное повышение дозы кеппры (не чаще 1 раза в 2 нед на 250 мг, акцент на ночь) до 1500-2000 мг/сут. При отсутствии эффекта, дозу вернуть к исходной.

- Противопоказан прием нейротрофиков: холина альфосцерат, цитиколин, церебролизин, актовегин, пирацетам, пантогам, пантокальцин, мексидол и т.п.

- Курсы гепатопротекторной терапии (эссенциале-форте Н, эссливер, элькар, ЛИВ-52, хофитол, урсосан, урсофальк и т.д., кроме гептрала) проводить 2 раза в год в возрастных дозировках - весна-осень - по 2 мес.

Ребенок выписан с улучшением, в удовлетворительном состоянии.

Повторная госпитализация в ПНО-1 РДКБ 20.06.2021 г. Необходимые при поступлении документы указаны в памятке.

По уходу за ребенком выдан листок нетрудоспособности. 887 766 628 220
С 17.11.2020 г. по 26.11.2020 г. К труду 27.11.2020 г.

Лечащий врач:

Зав.отделением:

САВВИН Д.А.

ПИЛИЯ С.В.

