

ЕВРОМЕД

многопрофильный центр современной медицины

644033, г. Омск, ул. 1-ая Затонская, д. 1, корп. 1
телефон: 331-400; +7 (983) 568-46-34
www.euromed-omsk.ru
epilepsiya_omsk@mail.ru



Центр неврологии и эпилепсии святого Пантелеимона
Лаборатория сна

Руководитель отделения к.м.н Шестакова О.И.
+7(3812)331-381; +7(3812)98-46-34; +7(983)568-46-34
e-mail: epilepsiya_omsk@mail.ru



Руководитель отделения к.м.н.
Шестакова О.И.

КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА-ЭПИЛЕПТОЛОГА
Доцента кафедры неврологии и нейрохирургии с курсом ДПО Ом ГМУ

ОГРН 5045543033943
ИНН 5504248024
"МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ ЦЕНТР
СОВРЕМЕННОЙ МЕДИЦИНЫ"
г. Омск, ул. 1-ая Затонская, д. 1
тел. 331-400

Дата: 21.08.2023 13:40 Пациент: Аламанова Амина Дамировна
Номер карты: 1169413 Дата рождения: 25.08.2019 (3 года 11 мес.)

Жалобы

Жалобы на повторившиеся приступы.

Анамнез заболевания

От 1 беременности, протекавшей благопритяно, 1 родов в сроке 41 недели, путем ЭКС длительный безводный период, массой 3,640кг, рост 52 см; До года росла и развивалась по возрасту, но самостоятельно пошла в 1 г 6 месяцев; Речь по возрасту. 13.12.2022г внезапно через час после засыпания рвота, при попытке разбудить обнаружили что неконтактна, фиксация взора, многократная рвота, длительный приступ до 30 минут, клонии правой руки, госпитализация в р/о сразу ИВЛ, где пришла в сознание через сутки. Старт Депакин; Наследственность по эпилепсии отягощена (родная сестра бабушки страдает Эпилепсией, приступы сохраняются). Повторные приступы 19.04.2023г: проснулась, далее испуганный взгляд, рвота, по гемитипу справа, и потеряла сознание; Третий приступ 02.06.2023г спала в машине, рвота, была в сознании, далее вновь справа по гемитипу. Из особенностей: бывают эпизоды поведения когда постоянно повторяет одни и те же слова.

Прием лекарственных препаратов

Депакин-хроно-сфера по 250 мг- 2 раза. Уровень в крови 80 мкг\мл (норма) Масса 19 кг;

Неврологический статус:

Состояние удовлетворительное. Менингеальных, общемозговых знаков нет. Голова округлой формы, ОГОЛ – см. Слух, зрение не нарушены. Глазные щели D=S, движения глазных яблок в полном объеме, нистагма нет. Зрачки симметричные, фотореакция живая, содружественная. Лицо симметричное. Язык, мягкое небо – по центру. Бульбарные рефлексы сохранены. Мышечный тонус диффузно снижен. В позе Ромберга устойчива, пальце-носовую пробу выполняет уверенно. Глубокие рефлексы с верхних и нижних конечностей умеренной высоты, D=S, брюшные – живые, D=S. Патологические знаки не получены.

Обследования

Рутинная ЭЭГ от 16.12.2022г: регистрируется эпилептиформная активность регионально под электродами P4-O2 по структуре унилатеральные специфические ЭЭГ паттерны; 01.2023г: Проведен дистанционный врачебный консилиум, исследование интерпретировано совместно с заведующим отделением лучевой диагностики ОСП "Российская Детская Клиническая больница" ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова МЗ РФ (Москва, Ленинский пр-т, 117) дмн, профессором А.А.Алихановым. Комментарии: выполнена МР-томография головного мозга тонкими срезами, получены многоплоскостные изображения T2-Propeller, CUBE-Flair, 3D FSPGR, 3D DIR, SWAN, DWI, бесконтрастная МР-перфузия (3D ASL). Срединные структуры не смещены. Полушария головного мозга симметричны (D=S). Субарахноидальные пространства не расширены. Тела боковых желудочков до 7-8 мм. Третий желудочек 2 мм, четвертый желудочек обычной формы, нормальных размеров. Ликвородинамика компенсирована. Перивентрикулярные зоны без особенностей. Патология белого вещества не выявлена. Свидетельств наличия сосудистых мальформативных или неопластических образований не получено. Кортикальная пластинка без явных дисгармонических изменений рисунка коры. Свидетельств наличия кортикальных дисплазий и (или) нейрональных гетеротопий не получено. Также не вызывает подозрений четкость демаркации серого и белого вещества в головном мозге в целом, и в височных долях, в частности. Гиппокампы симметричны. Интравентрикулярные отделы обоих гиппокампов имеют «полнотелую» форму и характеризуются нормативной продольной складчатостью. Парагиппокампальные регионы без патологии. Хореидальные щели без признаков кистозной трансформации. Признаков мальротации нет. Гипоталамо-гипофизарный регион без признаков наличия потенциально

алептогенных гамартом. Перфузионный статус без клинически значимых зон гипер или гипоперфузии мозга. Развитие церебральных долей гармоничное, соответствует нормативным объемным показателям с допустимым паттерном асимметрии. Мозолистое тело без особенностей. Внутренние слуховые проходы симметричны, не расширены. Черепно-мозговые нервы без видимых изменений. Миндалины мозжечка на уровне большого затылочного отверстия. МР-сигнал от начальных отделов спинного мозга не изменен.

Заключение: В целом- без достоверных свидетельств наличия клинически значимых потенциально эпилептогенных структурных нарушений головного мозга. НВЭЭГ от 12.06.2023г: в состоянии бодрствования эпилептиформная активность зарегистрирована регионально: регистрируются комплексы острая-медленная волна по структуре унилатеральные специфические ЭЭГ паттерны по структуре "роландические комплексы" с максимумом представленности под электродами F3-C3-P3; В состоянии сна эпилептиформная активность зарегистрирована регистрируются комплексы острая-медленная волна по структуре унилатеральные специфические ЭЭГ паттерны по структуре "роландические комплексы" с максимумом представленности под электродами F3-C3-P3; Вит Д 52 нг\мл (норма)

Заключительный диагноз:

Эпилепсия неуточненной этиологии (МР негативная) с билатеральным судорожными, приступами по гемитипу справа, статусное течение, без ремиссии. G.40.3

Рекомендации

- 1) Наблюдение невролога-эпилептолога;
 - 2) Ведение дневника приступов; Соблюдение режимных моментов.
 - 3) Противосудорожная терапия:
 - 4) Депакин-хроно-сфера по 250 мг- 2 раза. Через 12 часов с едой.
 - 5) Учитывая повторные приступы с фокальным началом принято решение ввести второй препарат блокатор натриевых каналов : **Оскарбазепин (Трилептал) суспензия** 1 мл- 60 мг, титруя до 480 мг\сутки, 1 неделя по 1 мл- 2раза, 2 неделя по 2 мл- 2раза, 3 неделя по 3 мл- 2раза и с 4 недели по 4 мл (240мг) - 2раза, через 12 часов.
 - 6) Вит Д жирорастворимый Детримакс по 2000 МЕ в завтрак постоянно;
 - 7) Мед отвод от прививок на 1 год.
 - 8) Умственные нагрузки без ограничений.
 - 9) Избегать ноотропной терапии и электростимуляции.
 - 10) Сроком на 3 месяца ввести кетогенное питание Кетокал 3:1 (специализированная смесь Nutricia (5г сухого порошка-1 чл на 50 мл воды) по 50 мл Утро в завтрак и 50 мл Полдник+ исключить из питания продукты содержащие глютен, снижение быстрых углеводов. Генетическое исследование (поиск мутаций как причины заболевания) Геномед г Москва Полное секвенирование экзона" обратиться в благотворительный центр Добряков и др.
 - 11) Через 4 месяца повторить в контроле дневной видео-ЭЭГ-мониторинг в течение 6 часов -система BE Plus (комплектация Pro Standard Wifi) (EBNeuro Италия)+ со специальным сценарием записи с использованием хлор-серебряных чашечковых электродов с пастой) время записи 09.00-15.00 тел для записи +7(3812)331-381; +7(3812)98-46-34; +7(983)568-46-34
- 1) на руках иметь: ОАК+ тромбоциты, ОАМ, Б/Х исследование крови - АСАТ, АЛАТ, Щелочная фосфатаза, Билирубин, уровень Вальпроата в крови.

Невролог-эпилептолог, к.м.н:
Шестакова Ольга Ильинична



Дата 20.06.2023 г.

Вконтакте <https://vk.com/id116133209>
Telegram канал: <https://t.me/olshestakova>



С назначенным обследованием и лечением ознакомлен, согласен: _____



Лаборатория молекулярной патологии «Геномед»

Бесплатная горячая линия:
8-800-333-45-38
+7(495) 660-83-77

115093, г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, корпус 5 (метро Тульская); Лицензия № ЛО-77-01-010099 от 21 апреля 2015 г.

НАПРАВЛЕНИЕ НА ИССЛЕДОВАНИЕ

Фамилия И.О. пациента: Аламанова Амина Дамировна
 Контактный телефон: +79136190138
 Дата рождения пациента: 25-08-19
 Пол пациента: Мужской Женский
 E-mail пациента: helga65@inbox.ru aina.rakzhanova@mail.ru
 Диагноз и подробное описание фенотипа (чтобы не заполнять поле ниже, приложите выписки пациента к направлению)
 Выписка прилагается

Внимание!

Подробное описание фенотипа имеет важное значение для анализа данных полученных при исследовании и позволяет провести таргетный поиск нарушений с повышенной точностью.

Вид исследования: *

- Полное секвенирование экзона Клиническое секвенирование экзона Секвенирование митохондриального генома Скрининг на наследственные заболевания (2500 генов)

ПАНЕЛИ

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Заболевания соединительной ткани | <input type="checkbox"/> Наследственные эпилепсии |
| <input type="checkbox"/> Наследственные заболевания глаз | <input type="checkbox"/> Нейродегенеративные заболевания |
| <input checked="" type="checkbox"/> Наследственная тугоухость | <input type="checkbox"/> Нервно-мышечные заболевания |
| <input type="checkbox"/> Наследственные заболевания почек | <input type="checkbox"/> Первичный иммунодефицит и наследственные анемии |
| <input type="checkbox"/> Наследственные заболевания сердца | <input type="checkbox"/> Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра |
| <input type="checkbox"/> Наследственные нарушения обмена веществ | <input type="checkbox"/> Факоматозы и наследственный рак |
| <input checked="" type="checkbox"/> Наследственные нарушения репродуктивной системы | <input type="checkbox"/> Наследственные заболевания ЖКТ |

ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ:

- Таргетный Стандартный Расширенный

Другие исследования

Вид материала:

- Кровь Другое

* Дополнительную информацию Вы можете получить на сайте genomed.ru

Название направляющего учреждения

ООО МЦСМ "Евромед" Центр неврологии и эпилепсии св Пантелеимона"

Фамилия И.О. врача

руководитель центра, к.м.н, доцент: Шестакова Ольга Ильинична

Дата забора образца

Дата

24.08.2023

Подпись врача

