

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»

Ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997  
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420. Тел./факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –  
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ  
ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА

ул. Талдомская, д.2, Москва, 125412, Тел./факс: +7 495 483 41 83, +7 495 4872045 | E-mail: niki@pedklin.ru

КОНСУЛЬТАТИВНО-ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Единый телефон контактного центра: +7 (495) 109-60-03

Дата **08.06.2023**

№ АК **191818 - П**

## МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА

Пациент, **Бачурин Максим Романович, 15.01.2006 (17 лет),**

Адрес:

**ЖАЛОБЫ:** Ребенок с синдромом Ангельмана консультируется в клинике впервые.

Диагноз подтвержден молекулярно-генетическим анализом - 05.04.2017г - выявлено молекулярно-генетические изменения, характерные для синдрома Ангельмана (отсутствие метилированного аллеля промоторной области гена SNRPN). Повторный анализ родители сделали в геномеде, с таким же результатом.

- Приступов на момент консультации нет. Последний раз тонико-клонические судороги в возрасте 8 лет (2014год). Ремиссия 8 лет.

Текущая терапия:

Леветирацетам 1500 мг в сутки с 6 летнего возраста.

Мелатонин 1,5 мг на ночь + фенибут 1/2т. на ночь с 15 лет

**АНАМНЕЗ ЖИЗНИ:** Ребенок от 2 Б-ти, 1 Бер. мед аборт, протекавшей на фоне анемии в 7 мес, 1 роды в сроке 38 недель, амниотомия, стимуляция, закричал сразу, вес 3400, к 3 сутки из-за желтухи билирубин пов. до 191 ммоль/л, выписан на 7 сутки, БЦЖ в род.доме. Возраст мамы на момент зачатия 22, Папы- 20 лет. С рождения диффузная гипотония, стереотипии около 1 года, с раннего возраста нарушения сна, частые вздрагивания во сне, до 5 лет постоянно не спал, затем улучшился к 15 годам. Косоглазие появилось в возрасте 10 лет.

**ПМР:** голову начал удерживать 3 мес, сидет в 9 мес, не позал, стоят у опоры в 2 года, ходить с поддержкой в возрасте 3 лет. Ползать начал к 11 годам. Самостоятельная ходьба не сформировалась, до сих пор ходит с поддержкой.

В семье 3 детей, младший брат 10 лет, сенстренка 3 года-здоровые.

**АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ:** В возрасте 9 мес - в бодрствовании отмечались частые моргания без остановки взгляда и двигательной активности, сделали ЭЭГ - высокоамплитудные дельта волны, пароксизмальные знаки. Эпиактивность не зарегистрирована. Моргания расценены как приступы, диагноз: миоклонические абсансы-???, в октябре 2006г назначен конвулекс 450 мг в сутки, аллегическая реакция, моргания прошли, переведен на депакин-хроно в возрасте 1г 8 мес - 50мг/кг/е. Купировались к 11 месяцам

Фебрильные тонико-конические судороги на фоне высокой температуры в возрасте 2 лет, 4 лет и возрасте 8 лет. 10.05.2007г- эндокринолог- врожденны гипотериоз. Получает L -тироксин по 12.5 мг x 2 раза в день. в возрасте 5 мес - заподозрен ДЦП. С 9 мес с диагнозом ДЦП, атонически-астатическая форма. Эпилепсия наблюдались неврологом.

В возрасте 14.09.2012г- к терапии подключена Кеппра 750 мг в сутки. В возрасте 8 лет, 30.05.2014 г - постепенная отмена депакина, монотерапия Кеппрой.

С раннего возраста проводятся курсы реабилитации, сосудистой терапии. В возрасте 10 лет на лечении в стационаре (Солнцево) заподозрен синдром Ангельмана.

### ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:

Общее состояние: удовлетворительное

Рост: 165см Вес: 38кг ИМТ: 13,9

**НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС:** На осмотр реакция возбуждением. Ребенок сниженного питания, дефицит веса. Улыбчивость, смех. Увлечен водой. Микроцефалия- 49см. Заостренные черты лица,



выступающий подбородок. Выраженные двигательные стереотипии, раскачивания. Речи нет- только мычание, звуки. Открытый рот, сиалорея выраженная, высунутый язык. Тремор. Самостоятельно не стоит и не ходит. С поддержкой мамы с двух сторон делает шаги с согнутыми коленками и руками. Рефлексы в верхних и нижних конечностях повышены, мышечный тонус дистонический. Контрактуры в коленных и локтевых суставах. Плосковальгусные стопы. Стул со склонностью к запорам.

**РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ:** ВЭЭГМ 6 - 8 лет, 28.07.2012г- замедление основной активности, 3-5Гц. Вспышки дельта заднепроекторные, диффузные, notched delta паттерн. ЭА нет.

ВЭЭГМ 10 лет- 2016 год- Основной ритм 8-10Гц. замедление фоновой активности. Региональное замедление в лобно-центрально-вертексных отделах. Сон на фазы отчетливо не дифференцируется, зарегистрированы сонные веретена. эпилептиформная активность в лобно-центрально-теменных отделах правого полушария. Индекс эпи в бодрствовании 20%, во сне достигает 40%.

ВЭЭГМ 1 час 28.09.2022 г (16 лет) - Фоновая ритмика представлена тета активностью 4-5 Гц. Диффузное замедление фоновой активности. Вспышки высокоамплитудных дельта волн с акцентом в передних отделах, с формированием ND паттерна в передних отделах и включением эпилептиформной активности с крайне низкой представленностью в лобных областях с акцентом справа (не более 3-5% во сне).

МРТ головного мозга 04.07. 2017: норма.

Биохимия крови 2021г - повышение альфа амилазы 160,2 МЕ/л, АЛТ, АСТ, ЩФ в пределах нормы.

#### ДИАГНОЗ:

Синдром Ангельмана. Эпилепсия, ремиссия. Сиалорея. Выраженные двигательные нарушения. Контрактуры коленных и локтевых суставов. Выраженное нарушение психического и речевого развития.

#### РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. ХМА стандартное (Геномед) для уточнения типа генетической причины заболевания.
2. Леветирацетам (Ламолеп, Кеппра) продолжить прием в прежней дозе, по 750 мг x 2 раза в день, СД 1500 мг (40 мг/кг).
3. Наблюдение ортопеда, офтальмолога.
4. Биохимия крови: общий белок, белк. фракции, Амилаза, глюкоза, креатинин, АЛТ, АСТ.
5. Консультация гастроэнтеролога- диетолога.
6. L-карнитин (Элькар в р-ре) по 1 ч.л. x 3 раза в день, 2 месяца.

Врач-невролог, кандидат медицинских наук



Горчханова З.К.

