



## ООО «Институт детской неврологии и эпилепсии им. Святителя Луки»

РФ 108841 г. Москва, г. Троицк, ул. Нагорная, д 5

Лицензия ЛО-77-01-014900 от 26.09.2017  
ИНН 5030070639, ОГРН 1105030002142  
[WWW.EPILEPTOLOGIST.RU](http://WWW.EPILEPTOLOGIST.RU)

18 марта 2019 года

### Консультативный амбулаторный прием

**ФИО пациента, возраст:** Чугунова Мария, 12 лет.

**Жалобы:** приступы в бодрствовании в течение дня в виде нистагма, версий глаз в сторону и вверх, версией головы в сторону (либо вправо, либо влево), подёргивания то левой, то правой половины туловища или гримасы, изредка переходят в билатеральные тонико-клонические до 10-15 мин, формирующие в серии. Последний приступ 15.03.19г.

Иногда не спит по 3-4 ночи подряд.

Носитель VNS стимулятора с сентября 2015.

**Анамнез болезни:** В 18 мес через 2 недели после АКДС на фоне повышения Т первый приступ, начавшийся с замирания, стала оседать, затем общие судороги **ок. 30 мин.**, купирован в ОРИТ. Назначен депакин. Затем на фоне лечения 1 приступ в год на фоне повышения Т. С 6 лет приступы стали афебрильными, серийными, участились до 20 приступов в сутки, раз в неделю. К 4 годам была установлена ЗРР. Постепенно к 6 годам потеряла навыки речевого и психического развития. В 2015г. депакин отменен. Кеппра, фэйкомпа, зонегран – без эффекта.

С 2016г – нарушение сна после серии приступов, не спала трое суток. Вводили ректально диазепам, уснула после 10 мг диазепам. Затем эпизоды инсомнии до 2-3 суток стали повторяться, диазепам без эффекта. Так продолжалось до января 2019г. после введения фризума. Сейчас может не спать 1-2 суток.

В 2016 г обнаружена хориоретинальная дистрофия. В сентябре 2015 г. установлен стимулятор VNS. (фактически регуляция с 1 января 2018)

**Терапия в настоящее время:** фризум 10 мг х 2 раза в день

**Анамнез жизни:** 3 беременности (1 – сын, здоров, 16 лет, 2 – м/а), протекавшая б/о.

Роды в срок, физиологически. Вес 3130 г, длина 34 см, Апгар 8/9 б. Выписаны по плану.

**Раннее развитие:** по возрасту до 18 мес., до 6 лет с задержкой речевого развития, после 6 лет – регресс развития.

Наследственность не отягощена.

**Неврологический статус:** 35 кг. Ед. слова – Кушать, чаёк, туалет. Короткие фразы.

О себе говорит в 3-м лице. Контакт глаза неустойчивый. Малоэмоциональное выражение лица. Имя, возраст не называет. Общемозговых и менингеальных симптомов нет. ЧН непостоянное, расходящееся, косоглазие. Асимметрии лицевой мускулатуры нет.



Мышечная дистония. Сухожильные рефлексы – торпидны. Походка на полусогнутых ногах. Моторно неловкая.

**Видео-ЭЭГ мониторинг** Замедление основной активности до 6-7 Гц (представлена фрагментарно), значительно дезорганизована пробегами низкочастотных тета волна, колебаний бета диапазона. Зональные различия сглажены.

В бодрствовании регистрируется периодическое региональное замедление тета, дельта диапазона в правой лобно-центрально-теменной области, в левой лобно-центральной области.

В бодрствовании крайне низким индексом регистрируется мультирегиональная эпилептиформная активность в виде сгруппированных комплексов пик-медленная волна, острая-медленная волна в вертексном регионе Cz,

- в правой лобно-центрально-височной области со склонностью к дистантному распространению на гомологичные отделы левого полушария;

- в правой височно-теменно-затылочной области;

- в левой лобно-центральной области.

- единичные короткие диффузные нерегулярные эпилептиформные разряды комплексов пик-волна.

Дифференцировка бодрствования и сна выражена слабо. Физиологические паттерны сна редуцированы.

Во сне регистрируется периодическое региональное замедление тета, дельта диапазона в правой лобно-центрально-теменной области, в левой лобно-центральной области.

Во сне низким индексом регистрируются мультирегиональная эпилептиформная активность в виде сгруппированных комплексов пик-медленная волна, острая-медленная волна в вертексном регионе Cz,

- в правой лобно-центрально-височной области со склонностью к дистантному распространению на гомологичные отделы левого полушария

- в правой височно-теменно-затылочной области;

- в левой лобно-центральной области

- редкие короткие диффузные нерегулярные эпилептиформные разряды комплексов пик-волна.

В ходе обследования эпилептических приступов, ЭЭГ-паттернов эпилептических приступов зарегистрировано не было.

На ранних ЭЭГ с 1 года – отчетливой эпилептиформной активности не выявляется. Диффузная тета активность, доминирующая в передних отделах коры головного мозга.

ЭЭГ от 30.01.2013 – единичные диффузные эпилептиформные разряды острых волн.

ЭЭГ от 20.01.2015 – мультирегиональная эпилептиформная активность, доминирует в левой височной области

ЭЭГ от 18.12.2015 - высоким индексом мультирегиональная и диффузная эпилептиформная активность.

МРТ головного мозга от 04.10.2017 (центр нейрохирургии им. Н.Н. Бурденко) конвекситарные субарахноидальные пространства в лобной области с обеих сторон умеренно расширены. 3 и боковые желудочки умеренно расширены, без асимметрии.

МРТ головного мозга от 04.09.2008 – патологии не выявлено.

МГИ от 16.07.2012 – выявлена замена C4111A в 21 экзоне гена SCN1A



Секвенирование по Сенгеру от 29.05.2017 — мутация не выявлена ни у Марии, ни у мамы с папой.

НЦП (в Израиле) — не выявлено

Секвенирование клинического экзона (МГНЦ от 25.04.2018 — выявлен вариант нуклеотидной последовательности, являющийся возможной причиной заболевания гена USH2A.

ТМС — в работе

Конс. Окулиста — ОУ — атрофия зрительных нервов. Пигментный ретинит смешанная форма (Амавроз Лебера, поздняя стадия?). Поражение центрального отдела зрительного анализатора.

**Диагноз:** Предположительно генетическая мультифокальная форма эпилепсии с фокальными адверсивными, темиклоническими, альтернирующей локализации и билатеральными тонико-клоническими эпилептическими приступами со склонностью к серийному течению с фебрильным дебютом. Энцефалопатия неясной этиологии. Фармакорезистентное течение. Выраженные нарушения когнитивной сферы. Локомоторная недостаточность. Носитель стимулятора VNS

**Рекомендации:**

Продолжить прием клобазама в дозе 10 мг х 2 раза в день

Добавить вторым препаратом топирамат (оригинальный топамакс) 0,025 по схеме:

1-й день у. в.  
Топирамат 0 1 капс.

Так принимает 1 нед.  
Через 1 нед у. в.  
Топирамат 1 капс. 1 капс.

Так принимает 1 нед.  
Через 1 нед у. в.  
Топирамат 1 капс. 2 капс.

Так принимает 1 нед.  
Через 1 нед у. в.  
Топирамат 2 капс. 2 капс.

Так принимает 1 нед.  
Через 1 нед у. в.  
Топирамат 2 капс. 3 капс.

Так принимает 1 нед.  
Через 1 нед у. в.  
Топирамат 3 капс. 3 капс. = 150 мг/сутки (4,2 мг/кг)

Контроль концентрации препаратов в крови (топирамат). Определение концентрации 1 проба, утром, натощак.

*Handwritten signature*



Бх крови (общий белок, общий, прямой, непрямой билирубин, щелочная фосфатаза, гамма-ГТ, АЛТ, АСТ, амилаза, глюкоза, натрий, калий, кальций, мочевины, креатинин, мочевая кислота, холестерин, сыв. ферритин, 25 ОН-вит Д).

Общий анализ крови (+тромбоциты).

УЗИ печени, поджелудочной железы. + *УЗИ мочевого пузыря*.

Противопоказаны электромагнитофизиопроцедуры, инъекции ноотропных и сосудистых препаратов.

Избегать недосыпаний и внезапных ночных пробуждений;

Исключить нахождение ребенка одного в водоемах и на высоте.

Исключить занятия спортом в бассейне и на высоте.

TV, гаджеты не более 30 минут в день.

Занятия с психологом, нейропсихологом, дефектологом, логопедом!

Через 3 – 6 мес. видео-ЭЭГ мониторинг (ночной или дневной со сном) 8 495 972 80

46 (отделение сна и эпилепсии ИДНЭ)

Решать вопрос о проведении кетогенной диеты.

Рекомендуется консультация нейроофтальмолога, осмотр глазного дна (Бологова

М.Б., ИДВНЭ им Свт. Луки).

Секвенирование митохондриальной ДНК (8 495 181 31 01 )

В плане - Полное секвенирование генома (Генетико или Геномед 8 495 181 31 01

В плане Хромосомный микроматричный анализ (расширенный) (ИДВНЭ им Свт.

Луки, 8495-181 31 01)

К.м.н., доцент

glucort@bk.ru



Глухова Л.Ю.