

**Детская поликлиника №3 объединения ГБУЗ НО «ДГБ №25»
г.Нижний Новгород, 6-й микрорайон, 23а**

Медицинская документация
Форма № 027/у

ВЫПИСКА

**из медицинской карты амбулаторного, стационарного больного
(подчеркнуть)**

ГБУЗ НО «НОДКБ»

Название и адрес учреждения, куда направляется выписка

119571, Москва, Ленинский пр-т, д. 117

1. **Фамилия, имя, отчество больного:** Давиденко Валерия Андреевна
2. **Дата рождения:** 25.01.2011
3. **Домашний адрес:** 603123, город Нижний Новгород, Воскресенское, дом 33, квартира 80
4. **Место работы и род занятий:** н/о
5. **Даты (по амбулатории: направления в стационар, по стационару: поступления и выбытия):** 22.02.11-15.03.11 госпитализирована в ДГБ №25, 22.06.11-12.07.11 госпитализирована в ДГБ №1, 05.09.11-28.09.11 госпитализирована в ДГБ № 1, 25.03.12-05.04.12 госпитализирована в ГБУЗ НО НОДКБ, 06.09.12-09.10.12 госпитализирована в ФГБУ РДКБ, 25.04.13-08.05.13 госпитализирована в ГБУЗ НО НОДКБ, 11.03.14-24.03.14 госпитализирована в ГБУЗ НО НОДКБ, 12.02.15-17.02.15 госпитализирована в ДГБ № 1, 22.01.2019-14.02.2019 госпитализирована в ГБУ здравоохранения города Москвы «Научно-практический центр специализированной медицинской помощи детям имени В.Ф. Войно-Ясенецкого Департамента здравоохранения города Москвы»
6. **Полный диагноз (основное заболевание, сопутствующее осложнение):** (G40.2) Эпилепсия генетическая мультифокальная фармакорезистентное течение. Ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия, вероятно, ассоциированная с мутацией в гене DNMT1. (G 80.4) Синдром ДЦП. Атонически-астатическая форма (GMFCSV уровень). (G 96.8) Состояние после имплантации глубинных электродов. Состояние после левосторонней лобэктомии. Нарушение психо-интеллектуального развития. (Q 66.8) Эквино-варусная деформация стоп. (K 98) Реактивная панкреатопатия.
7. **Краткий анамнез, диагностические исследования, течение болезни, проведенное лечение, состояние при направлении, при выписке:** Дебют эпилептических приступов в возрасте 3 месяцев, было проведено ЭЭГ, эпилептиформной активности не выявлено, приступы купированы самостоятельно. Возобновление приступов в 7 месяцев по типу флексорных спазмов, адверсии головы и глаз, по данным ЭЭГ зарегистрирована модифицированная гипсаритмия, назначена противосудорожная терапия вальпроевой кислотой-б/эффекта, добавлен трилептал- ремиссия по приступам 3 недели. В 10 месяцев появились стереотипии и возобновились приступы: флексорные спазмы сериями по несколько сотен в день. Проводился подбор препаратов без достаточного терапевтического эффекта. Сабрил+ фризиум – приступы стали одиночными. Было поведено оперативное вмешательство (21.05.14 выполнена имплантация глубинных электродов слева в миндалевидное тело и гиппокамп, из левой теменной области в задний отдел поясной извилины, в передний отдел поясной извилины, справа в гиппокамп, 29.05.14 г. левосторонняя лобная краниотомия, полная фронтальная резекция сегмента F1, частичная F2F3. Девочка продолжала принимать противосудорожную терапию (сабрил 1000 мг + фризиум 15 мг). После операции ремиссия 2, 5 года. В 5,5 лет одиночный приступ с криком и девиацией взора вправо, тоническим напряжением рук. В терапию введен Топамакс, на фоне которого отмечалась аггравация по приступам, возбуждение. Был отменен. С 04.02.19 девочка находилась на катогенной диете 4 месяца- без эффекта. Фармакологический анамнез: конвулекс – б/эффекта, трилептал – приступов не было 3 недели, фенobarбитал- б/эффекта, дексаметазон- улучшение на ЭЭГ, кеппра- б/эффекта, клонозепам (клобозам) – уменьшение приступов, вимпат - б/эффекта, топамакс- выраженное возбуждение, ламиктал - б/эффекта, суксилеп- рвота. Большой положительный эффект дает

сабрил. При снижении суточной дозы отмечалось значительное нарастание частоты и степени выраженности приступов: приступы носили ежедневный характер, повторялись 10-15 раз.

В неврологическом статусе: в сознании. Общемозговой и менингеальной симптоматики не выявлено. Сухожильных пароксизмов не отмечалось. ЧМИ: обоняние ориентировочно сохранено, поля зрения ориентировочно сохранены. Глазные щели симметричны, OD=OS. Зрачки округлые, D=S. Фотореакции живые. Корнеальные рефлексы сохранены. Нистагма нет. Глотание и фонация не нарушены. Язык во рту по средней линии, атрофии мышц языка нет. Двигательно-рефлекторная сфера: мышечная сила снижена до 3х баллов. Диффузная мышечная гипотония. Сухожильные рефлексы верхних и нижних конечностей средние, без четкой разницы сторон. Подошвенные рефлексы по сгибательному типу. Патологические стопные рефлексы. Поверхностная и глубокая чувствительность сохранена. Переворачивается, сидит сама не долго. За предметом прослеживает с расстояния 70 см от глаз. Психоречевое развитие грубо задержано.

Эпилептолог 08.05.19: В настоящее время принимает сабрил (1750 мг), клонозепам 0,0005 на ночь. Приступы протекают циклами в течение недели приступы отмечаются ежедневно, максимум 3 раза в день, затем перерыв 2-3 недели. Генетическая панель «наследственные эпилепсии» (секвенирование ДНК) от 06.11.18: выявлена ранее не описанная гетерозиготная миссенс мутация в 4 экзоне гена DNM1, встречающаяся у пациентов с ранней младенческой эпилептической энцефалопатией, тип 31. При снижении суточной дозы сабрила до 1500 мг в день отмечалось значительное нарастание частоты и степени выраженности приступов: приступы носили ежедневный характер, повторялись 10-15 раз.

Окулист 12.02.1018: Осмотру подается плохо. Зрачки OS=OD. Дев + 10 +15 градусов. Частичный птоз, ДЗН бледноватой окраски с четкими границами, артерии сужены. R – посмотреть не удалось. Диагноз: Врожденная патология органа зрения, интропия. Частичный птоз. ЧАЗН обоих глаз не исключается.

МРТ головного мозга от 07.11.15: состояние после левосторонней лобэктомии, корково-подкорковая атрофия.

УЗИ органов брюшной полости, почек и надпочечников от 06.02.2019: эхографические признаки диффузных изменений паренхимы поджелудочной железы. Метаболические нарушения почек.

ЭКГ от 06.02.2019: полости сердца не расширены. Клапаны и перегородки интактны. Сократительная функция миокарда ЛЖ удовлетворительная. Дополнительные трабекулы в полости ЛЖ.

Видео ЭЭГ мониторинг от 24.01.2019: мультирегиональная и диффузная эпилептиформная активность индексом от среднего до высокого в области F7-F3, F4, O2.

Рентгенография ТБС от 29.09.2017: положение вынужденное. Костная структура остеопорозна. Головки бедренных костей в проекции вертлужных впадин. Крыши вертлужных впадин скошены. Линия Шентона разомкнута с двух сторон.

Лечебные и трудовые рекомендации: проведение консилиума по вопросу назначения лекарственного препарата Сабрил незарегистрированного в РФ для оказания пациенту помощи по жизненным показаниям и необходимости его ввоза.

"22" августа 2019г.

ФИО, должность, подпись:

Педиатр

Зав. поликлиникой

Пред. ВК

Агафонов А.Ю.

Егорова Н.Е.

Григорьева А.А.

