



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**



**КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА-ЭПИЛЕПТОЛОГА**

**Доцента кафедры неврологии и нейрохирургии с курсом ДПО Ом ГМУ**

Дата: **18.04.2022 15:50** Пациент: **Дельвер Арина Романовна**  
Номер карты: **1217511** Дата рождения: **02.05.2017 (4 года 11 мес.)**

**Жалобы**

Жалобы на задержку развития;

**Анамнез жизни**

От 2 беременности, (1-я в 2014г, мальчик, здоров, протекавшей благоприятно, 2 родов физиологические, в сроке 40 недель, с массой 3000кг, рост 52 см, Апгар 8/9 баллов; Акушерский анамнез и период новорожденности не благоприятные. До года росла и развивалась с задержкой развития, позднее делала все. Позднее речевое развитие; Самостоятельно пошла в 1 год 3 месяца. Проходила курсы реабилитации, есть улучшение; Наследственность по неврологическим и психическим заболеваниям не отгощена.

**Прием лекарственных препаратов**

Лекарственная терапия не проводится; Масса 20 кг;

**Неврологический статус:**

В контакт не вступила, внимание рассеяно, просьбы не выполнила, но самостоятельно играла с игрушками, мама гооврит, чо знает цвета животных, даже буквы. Нет навыков коммуникации, ходит в д\сад, в саду не ест. С детьми не общается, сама играет. Есть пищевое поведение. Состояние удовлетворительное. Менингеальных, общемозговых знаков нет. Глазные щели D=S, движения глазных яблок в полном объеме, нистагма нет. Зрачки симметричные, фотореакция живая, содружественная. Лицо симметричное. Мышечный тонус физиологический. Функцию тазовых органов контролирует с 4-х лет; Двигательная активность по возрасту.

**Обследования**

- Сурдолог, к.м.н: Драчук А. И: данных за нарушение слуха нет.
- ДВЭЭГ от 19.09.2020г:ха нет; На протяжении периода бодрствования и при проведении ФП регистрируется региональная эпилептиформная активность в виде негативных комплексов острая-медленная волна в правой центрально-височно-конвекситальной области с частотой 1Гц ("комплексы"-ДЭРД) периодически с билатеральным распространением. На протяжении дневного сна регистрируется средним индексом представленности региональная эпилептиформная активность в виде негативных комплексов острая-медленная волна с частотой 1-2Гц в правой центрально-височно-конвекситальной области.
- МРТ головного мозга 3 тс по эпилептическому протоколу от 05.11.2020г: структурных нарушений нет;
- ДВЭЭГ от 02.03.2022г: в динамике увеличение индекса ЭА: регистрируется эпилептиформная активность в правой височно-центральной области с распространением билатерально-синхронно;

**Заключительный диагноз:**

**Энцефалопатия развития неясного генеза с аутистиподобными чертами поведения.**  
**Субклиническая эпилептиформная активность; , G.40.9.**

## Рекомендации

- 1) Наблюдение невролога-эпилептолога;
- 2) Соблюдение режимных моментов;
- 3) С целью блокирования эпилептиформной активности как нормотимик, в том числе сроком на 6 месяцев Депакин-хроно титруя до 500 мг/сутки, по схеме: 1-3 дня: 125 мг на ночь; 4-6 день: по 125 мг утро и 250 мг на ночь; с 7 дня: по 250 мг утро и 250 мг на вечер, постоянно (09.00 утро и 21.00 вечер), с едой.
- 4) Курсами слухотерапия БАК: биоакустическая коррекция мозга № 10; In Time № 10.
- 5) Вит Д + Омега 3 Mollers по 5 мл 1 раз утро с едой 3 месяца;
- 6) + Пиридоксина гидрохлорид (Вит В 6) по 10 мг Утро-1 месяца + Лецитин (Элькар 30 % раствор для приема внутрь, 300 мг/мл по 3 мл- 3 раза с водой 1 месяц.
- 7) Далее Убидекарбон (Кудесан капли для приема внутрь 3 % ежедневно по 20 капель per os. Утро и вечер до еды с водой;
- 8) Эфалекс по 1 чл- 2 раза-1 месяц;
- 9) Исключить из питания продукты содержащие глютен, молочку, снижение быстрых углеводов
- 10) Контрольный осмотр через 3 месяца + на руках иметь кровь на уровень концентрации Депакина в крови + вит Д 25 ОН+ ОАК+ тромбоциты, ОАМ, Б/Х исследование крови - АСАТ, АЛАТ, Щелочная фосфатаза, Билирубин, гамма ГТ, амилаза, глюкоза, кальций, калий, мочевины, креатинин, сывороточное железо, ОЖСС, ферритин).
- 11) Препараты резерва: Ламотриджин, CBD oil;
- 12) Постоянно Дефектолог.
- 13) Разрешено ЛФК, гимнастика, плавание.
- 14) Генетическое исследование: Геномед г Москва "Клиническое секвенирование экзома". Обратиться в благотворительный клуб «Добряков»
- 15) Ночной видео-ЭЭГ-мониторинг через 3 месяца на фоне лечения+ уровень Вальпроата в крови.
- 16) Консультация психиатра.
- 15) Явка с результатами;

Невролог-эпилептолог. к.м.н:

**Шестакова Ольга Ильинична**

Дата 18.04.2022 г.

С назначенным обследованием и лечением ознакомлен, согласен: 



# Лаборатория молекулярной патологии «Геномед»

Бесплатная горячая линия:

8-800-333-45-31

+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: Дельвер Арина Романовна  
 Контактный телефон: \_\_\_\_\_  
 Дата рождения пациента: 2002-05-17  
 Пол пациента:  Мужской  Женский  
 E-mail пациента: \_\_\_\_\_  
 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 checked="" type="checkbox"/> Наследственные заболевания глаз                 | <input type="checkbox"/> Нейродегенеративные заболевания  |
| <input type="checkbox"/> Наследственная тугоухость                                  | <input type="checkbox"/> Нервно-мышечные заболевания  |
| <input checked="" type="checkbox"/> Наследственные заболевания почек                | <input type="checkbox"/> Первичный иммунодефицит и наследственные анемии                        |
| <input type="checkbox"/> Наследственные заболевания сердца                          | <input checked="" 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

Подпись врача

