

ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

государственное бюджетное учреждение
здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья
семьи и репродукции»

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Ленина д.55

Телефон: +7 (383) 210-93-04;
+7 (383) 343-99-24;

Центр охраны репродуктивного

здоровья подростков «Ювентус»

Дата обращения: 31.10.2024 Пациент: Турьева Диана Тимуровна

Дата рождения: 15.10.2009г. Возраст: 15

Жалобы: на эпилептические приступы, замирание

Направлена на консультацию неврологом с диагнозом: Фокальная эпилепсия неуточненной этиологии, фокальные моторные приступы с переходом в билатеральные тонико-клонические приступы, осложненная синдромом SWAS. Фармакорезистентность. код по МКБ-10: G40.8

Анамнез: Ребенок от 3 беременности, б/о, роды 2, первая из двойни, монохориальной, диамниотической, роды на сроке 37 нед., самопроизвольные, вес при рождении 2860 гр. Диагноз при рождении: ЗВУР, гипотрофический вариант. Росла и развивалась по возрасту. Дебют приступов в 09.19 во время урока на фоне полного здоровья пароксизм: внезапно упала, ударилась головой об стол, тоническое напряжение в руках и ногах, в себя пришла после нашатыря. Госпитализирована по С/П в невро. отд. В отделении повторный приступ: закружилась голова, боялась упасть, схватилась за дверь, заведение головы и глаз, без полной утраты сознания. ЭЭГ ф+с: РЭ в фоне и во сне в правой гемисфере с нечетким распространением на левую лобную область. МРТ ГМ с в/в контрастированием: МР-картина немногочисленных очаговых изменений белого вещества ГМ, вероятно резидуального характера. Признаки небольшой субэпидимальной кисты в полости височного рога правого БЖ, умеренно воздействующей на правый гиппокамп. Локальное неравномерное расширение наружных ликворных пространств.

УЗИ ОБП от 17.05.24г. - Эхокопически органы брюшной полости без структурных изменений;

ЭЭГ от 17.05.24г. - легкие диффузные изменения б.э активности головного мозга. На фоновой ЭЭГ региональная эпилептиформная активность по лобно-височно-центральных отделам с обеих сторон. В ФМС РЭА по лобно-височно-центральных отделам. Диффузная эпилептиформная активность;

Консультация невролога от 15.10.24г. - Фокальная эпилепсия неуточненной этиологии, фокальные моторные приступы с переходом в билатеральные тонико-клонические приступы, осложненная синдромом SWAS.

Фармакорезистентность. код по МКБ-10: G40.8

МРТ ГМ от 09.10.2009г.р. - Единичные хронические очаговые изменения белого вещества головного мозга резидуального характера.

Семейный анамнез: Имеется 4 сибса, со слов матери пробанда здоровы, развитие по возрасту. Схожей клинической картины в семье не встречается.

Объективно: Вес=61кг. Рост=167см.

Состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Телосложение правильное. Кожные покровы обычной окраски, умеренной влажности. Живот мягкий, б/б, печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется.

Стул оформленный, регулярный. НПО сформированы правильно по женскому типу.

Диагноз: Z13.7 Фокальная эпилепсия неуточненной этиологии, фокальные моторные приступы с переходом в билатеральные тонико-клонические приступы, осложненная синдромом SWAS. Фармакорезистентность.

Исключить наследственные формы эпилепсий.

Рекомендовано:

-Обращение в учреждения федерального уровня выполняющие медико-генетические исследования (например: в генетическую клинику ФГБНУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН г. Томск, либо ФГБУ МГНЦ им. академика Бочкова Н.П. г. Москва) для поиска-молекулярно-генетического дефекта, для уточнения дальнейшей тактики ведения и лечения пациента.

-Динамическое наблюдение невролога, эпилептолога, педиатра

-Повторная консультация генетика с результатами обследования.

Дополнительная информация:

Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, законный представитель информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование генома. Данный вид исследования не входит в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадько Артемом Викторовичем, 8 (913)914-41-24 / 8(913)904-69-93 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную

возможность с привлечением спонсорского финансирования или ООО «Геномед» +7 (383) 247-97-32, пн-пт:
8:00-18:00 или в любую другую компанию оказывающую данный вид услуги.

Врач: Мурзаханова Н.А.

