



ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 6654312

Гущенко Ярослав Юрьевич 06.08.2015 г.р.

Дата поступления: 10.09.19

Дата выписки: 14.09.19

Адрес: РФ, Ивановская обл., Ивановский р-н, с. Чернореченский, д. 7

Диагноз: Структурная (вероятно генетическая детерминированная) фокальная эпилепсия, обусловленная двухсторонним пороком головного мозга (билатеральной перисильвиарной полимикрогирией), фармакорезистентность. Энцефалопатия развития. Задержка ПМР. Расстройства аутистического спектра.

Жалобы при поступлении: на судорожные приступы по типу серийных спазмов (экстензорные) частотой 4-6 раз в нед., до 2-х серий в сутки. Длительностью до 25 мин.

Анамнез заболевания: Перинатальный анамнез неотягощен. Отмечалась задержка психоречевого и моторного развития: стал переворачиваться к 6 мес., удерживать голову к 10 мес.

Первый приступ в 1 год 10 мес. (май 2017) – короткая серия вздрагиваний с разведением рук, с общим напряжением, плачем. Отмечалось 4 эпизода длительностью до 10 мин. В дальнейшем приступы модифицировались во время сна, преимущественно в ночное время, после пробуждения в виде вытяжения конечностей, разведения рук, длительностью до 15 мин. Также с конца 2016 года отмечались эпизоды частых морганий, без нарушения сознания, длительностью около 1 мин. По ЭЭГ (08.06.17) – периодическое тета-замедление, диффузные единичные разряды СМВ в лобно-центральных отведениях. Фармакоанамнез: Депакин (незначительный положительный эффект, далее + кепра (стал более активным, но приступы без динамики), Ламиктал (аллергия), далее отмена Кепры, введение Трилептала + Депакин хроносфера (без эффекта), + Зонегран (без эффекта). МРТ головного мозга от 11.09.17 (НИИ педиатрии) – билатеральная перисильвиарная полимикрогирия (Алиханов А.А). НВЭМ 8.12.17 – региональная эпиактивность в вертексных отделах, с распространением на центральные отделы, билатерально, а также в центральных отделах правого и левого полушарий, независимо. Зарегистрирована серия эпилептических спазмов, без устойчивой асимметрии, с преимущественным вовлечением нижних конечностей, без зоны начала на ЭЭГ. Генетическое секвенирование (эпи-панель) – кариотип в норме. С апреля 2018 года находится на кетогенной диете – отмечается улучшение в психо-эмоциональной сфере. В настоящее время принимает Трилептал 420 мг/сут. + Депакин хроносфера 300 мг/сут. + Сабрил.

Консультирован нейрогенетиком – эпилептологом А.А. Шарковым, эпилептологом А.А. Троицким – рекомендована имплантация стимулятора блуждающего нерва. Настоящая госпитализация для проведения планового оперативного вмешательства.

Статус при поступлении: состояние тяжелое по заболеванию. Кожа и видимые слизистые чистые, бледно-розовой окраски, t-36,6°C, гемодинамика устойчива, дыхание самостоятельное.

Неврологический статус: В сознании. Отстает в развитии. Сидит, стоит у опоры, совершает шаговые движения с поддержкой за одну руку. Зрачки равные, фотореакция живая. Глазодвижения не нарушены. Сходящееся косоглазие. Язык в полости рта по средней линии. Движения в конечностях D=S сохранены. Атаксия. СПР с рук и ног оживлены D=S. Менингеальные знаки отрицательные.

Обследования:
11.09.19 Операция: «Имплантация стимулятора блуждающего нерва»
Послеоперационный период протекал без особенностей. В послеоперационном периоде отмечались 2-жды судорожные пароксизмы.

13.09.19 выполнено включение стимулятора - сила тока 0,25 мА, сила магнита - 0,5 мА, сопротивление 1928 Ом. Перенес удовлетворительно.

Магнит выдан на руки родителям.

Лечение: инфузионная терапия, цефазолин, цитофлавин.

Статус при выписке: состояние удовлетворительное, кожа и видимые слизистые чистые, сохраняется физиологической окраски, $t=36,8^{\circ}\text{C}$, гемодинамика устойчива, дыхание самостоятельное, влажный кашель.

Неврологический статус: В сознании. Отстает в развитии. Сидит, стоит у опоры, совершает шаговые движения с поддержкой за одну руку. Зрачки равные, фотореакция живая. Глазодвижения не нарушены. Сходящееся косоглазие. Язык в полости рта по средней линии. Движения в конечностях D=S сохранены. Атаксия. СПР с рук и ног оживлены D=S. Менингеальные знаки отрицательные.

Выписан с улучшением. В контакте с инфекциями не был.

Рекомендации:

1. Наблюдение невропатолога по месту жительства.
2. Ведение дневника эпилептических приступов
3. ЭЭГ контроль через 3 мес.
4. Второе программирование через 2 нед.
5. Избегать жарких, душных помещений.
6. При ухудшении состояния - консультация нейрохирурга - cito!

Лечащий врач, к.м.н.

Зав. отделением, к.м.н.



Э.Ф. Фатыхова

В.С. Иванов

CYBERONICS, INC. Model 304

Electrode I.D.: 2.00 MM

SN: 43516

26-0008-06004

CYBERONICS, INC. Model 103

SN: 103459

26-0008-21002

Противопоказано:

1. МРТ, магнитотерапия;
2. Диатермокоагуляция (монополярная) при проведении оперативных вмешательств;
3. Длительное нахождение вблизи высоковольтных ЛЭП;
4. УЗИ, физиотерапия в проекции стимулятора.
5. Прохождение через стационарные металлодетекторы.

Консультация невролога-эпилептолога от 09.08.2019**Пациент:** Гущенко Ярослав Юрьевич**Д.р.** 06.08.2015 (4 года)**Анамнез**

Перинатальный анамнез не отягощен. В 4 месяца поставили DS: "ДЦП". Получал реабилитацию, с некоторой положительной динамикой. Стал переворачиваться к 6 мес. Голову более-менее уверенно стал удерживать в 10 мес. Задержка психо-речевого и моторного развития. Семейный анамнез по эпилепсии не отягощен.

Первый приступ в 1г. 10 мес (в мае 2017) - короткая серия вздрагиваний с разведением рук, с общим напряжением, плачем. Подобного рода еще 4 эпизода, длительностью до 10 минут.

В дальнейшем приступы во время сна, преимущественно в ночное время, после пробуждения - холодные конечности, периодически вытягивает ноги, разводит руки, слабо реагирует на обращение, длительность - до 15 минут. Кроме того, с конца 2016 отмечались эпизоды частых морганий, без нарушения сознания, длительностью около 1 минуты.

Фармакоанамнез: Депакин с июля 2017 - незначительный положительный эффект. Кеппра с сентября 2017 (+Депакин) - стал более активный, но по приступам без динамики. В ноябре 2017 вводили Ламиктал 12,5 мг на ночь, принимал 2 недели, приступы вроде стали реже, но появилась аллергия - отменили. В дальнейшем отменили Кеппру, ввели Трилептал + Депакин-хроносфера - б/з => добавили Зонегран (1,5 таб/сут) - б/з => отменили Зонегран. Весной 2018 была попытка снижения дозы Депакина - отмечалось усиление приступов.

МРТ от 11.09.17 (НИКИ Педиатрии) - билатеральная перисильвиарная полимикрогирия (подтверждена Алихановым А.А.).

НВЭМ от 08.12.17 (ЦК) - региональная эпи.активность в вертексных отделах, с распространением на центральные отделы, билатерально, а также в центральных отделах правого и левого полушарий, независимо. Зарегистрирована серия эпилептических спазмов, без устойчивой асимметрии, с преимущественным вовлечением нижних конечностей, без зоны начала по ЭЭГ.

Генетик (Маркова) - ТМС норма. Кариотип - норма. Эпи.панель - патологии не выявлено.

Глазное дно без особенностей.

ДВЭМ от 08.07.18 (НМ) - замедление в вертексных отделах. Зарегистрирована региональная эпи.активность в Cz, с распространением на близлежащие отделы.

НВЭМ от 20.01.19 (НМ) - аналогично + региональная эпи.активность в левой височной области (Т3), в структуре переходящего дельта-замедления. Индекс в пределах низких значений. Зарегистрировано две серии экстензорных спазмов, длительностью до 10 и 2 минут.

ФМ от 06.02.18 Стах ОХВ - 1,75 мкг/мл (от 0,4 до 2); VPA - 100 мкг/мл.

С апр.2018 находится на кетогенной диете (2.2,1) - отмечается улучшение в психо-эмоциональной сфере, без значимого эффекта на приступы. При более высоком кетогенном соотношении - избыточные показатели кетоза. Сохраняются приступы - серийные спазмы (экстензорные) частотой 1 раз в 2-3 дня, до 2 серий в сутки. Длительность некоторых серий достигает 15 мин (стали короче).

Летом 2018 пробовали увеличить дозу Трилептала до 540 мг/сут, отмечалось улучшение по приступам, но отмечались неприемлемые побочные эффекты (вялость, сонливость).

В настоящее время Трилептал 420 мг/сут, Депакин-хроносфера 300 мг/сут. Сабрил 2000 мг/сут.

В последнее время отмечается нарушение сна (просыпается и бодрствует ночью). При этом два дневных сна. В настоящее время сидит посаженный, стоит поставленный у опоры, совершает шаговые движения при поддержке одной рукой (при этом атаксия, синкинезии в

руках и в виде открывания рта). Появилось гуление. Стал более эмоциональным.

В марте усилились приступы (появились кивки), в апреле ушли от кетодиеты, убрали Трилептал. Частота приступов незначительно увеличилась, но стал активнее. Слюнотечение. С июня 2019 убрали Депакин (без учащения по приступам, с улучшением в психо-речевой сфере), пробное увеличение Сабрила до 2500 мг/сут без эффекта => вернулись к 2000 мг/сут. Вводился Топамакс с нарастанием частоты и тяжести приступов (отменили в конце июля 2019). С конца июля начали принимать Сабрил производства Великобритании, отмечают "рывок" в психо-эмоциональном развитии (но усиление слюнотечения). Приступы - серийные спазмы, слабо или умеренно выраженные, не каждый день (примерно через день). Возникают ночью или ранним утром.

В настоящее время принимает Сабрил 2000 мг/сут. Планируется установка VNS в Казани.

Заключение

Структурная фокальная эпилепсия, обусловленная двухсторонним пороком головного мозга (билатеральной перисильвиарной полимикрогирией), фармакорезистентность. Задержка психо-речевого и моторного развития.

Назначения и рекомендации

1. Продолжить прием Сабрила в дозе 2000 мг/сут.
2. Введение в терапию Клоназема (2 мг/таб). Начальная доза по 1/8 таб (0,25 мг) на ночь. При сохраняющихся приступах и хорошей переносимости увеличить до 1/4 таб на ночь. Оценить эффект через 1 месяц.

Врач: Троицкий А.

