



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ НАУЧНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ

"НАУЧНЫЙ ЦЕНТР НЕВРОЛОГИИ"

125367, г. Москва, Волоколамское шоссе, д. 80 Тел.: 8(495) 374-77-76, 8(495) 374-55-83
Электронная почта: center@neurology.ru, интернет-сайт <http://www.neurology.ru>
ОГРН 1027739766812 ИНН/КПП 7733012151/773301001 ОКПО 01897653

КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА-ЭПИЛЕПТОЛОГА

ФИО пациента: **ГВОЗДЕВА Валерия Алексеевна**

Дата осмотра: **16.11.2022**

Пол: **женский**

Амбулаторная карта № **24756-22**

Дата рождения (возраст): **15.11.1996 г.р. (26 лет)**

Условия оказания медицинской помощи: **амбулаторно**

отделение: **амбулаторно**

ЖАЛОБЫ

на ежедневные приступы, нарушение речи, поведения, стереотипии, нарушенные поведения и эмоций.

ИСТОРИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Перинатальный анамнез и раннее развитие:

1-й ребенок в семье от 2-й беременности (1я беременность – аборт), от матери 28 лет, беременность протекала нормально, на 32 неделе начали отекать ноги, легла на сохранение, роды на 38 неделе, тяжелые (у матери повышение АД, со слов, продолжение родов под наркозом). Родилась 7/8 баллов по Апгар, врожденный порок сердца (сейчас ООО), ребенка отдали матери через 1 месяц (не знает почему). Задержка моторного развития на каждом этапе развития: задержка удержания головы, пошла в год и несколько месяцев, делали массаж, ходила на носочках (до сих пор). Начала разговаривать сразу словами (в каком возрасте – не помнит). В 1,5 года проведена операция по поводу сердца, после операции речевой регресс – начала говорить по слогам, Ходила в дет.сад. Занимались с логопедом в связи с дизартрией. В школу пошла в 7 лет, обычный класс, окончила 9 классов, далее окончила колледж. Какое-то время работала в маркетинговой компании.

Приступы начались с рождения: цианоз, напряжение во всем теле, длительность 1-3 минут. Возникали ближе к вечеру. Частота - практически ежедневные (до 3 в сутки).

Фебрильные судороги отрицает. Семейный анамнез по эпилепсии: у бабушки по матери возможно была эпилепсия (но это совсем не точно).

В 7 лет диагностирована «симптоматическая фокальная» эпилепсия после НВЭМ (св. Луки). Начала принимать Кеппра +депакин– приступы практически прекратились, возникали 1 раз в 2-3 недели.

С 2008 до 2012г – ремиссия на фоне терапии, после чего попытка снизить депакин – возобновление приступов.

В 18 лет приступы участились, стали тяжелее. Доза депакина повышена до 2000 мг/сут, в сочетании с кеппра.

В 22 года появилось двигательное беспокойство, раскачивания, улыбки по поводу и без повода, двигательное беспокойство, жестикуляция, речь стала слогами, прерывистой.

Принимает Кеппра 1500 мг/сут +депакин 1200 мг/сут, на этом фоне приступы возникают ежедневно 1 раз в сутки. Приступы предчувствует – объяснить не может. Со слов матери, в момент приступа стертинг, расширение зрачков, корпусом отклоняется назад, рук напряжены и расставлены в стороны, нет реакции на окружающих, длительность приступа до 4 минут. После приступа начинает что-то тереть руками.

Приступов с БТКС никогда не было.

Малые приступы – замирание, глаза вверх и вправо.

Наблюдаются в Буянова. Обратились в НЦН в связи с сохраняющимися приступами.

По данным мед. документации, подозревали психогенные приступы.

В настоящее время пациентка себя обслуживает, не может понять, что надеть, где лежит одежда, может отварить пельмени, может сходить в магазин и выполнить какие-то действия, если ранее их вместе уже с кем-то выполняла.

ФАРМАКОАНАМНЕЗ:

Кеппра 1500 мг/сут +депакин 1200 мг/сут

РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ:

Выполнен генетический анализ на 22 тыс. генов (КДЛ, полное секвенирование экзона) – результат в работе.

МРТ ГМ (10.2020): умеренное количество очагов глиоза. Очаги лейкоареоза. Асимметричная гидроцефалия.

Арахноидальная киста переднего полюса левой височной доли. НА диске МРТ – перивентрикулярно у

задних и передних рогов БЖ повышение сигнала от белого вещества, арахноидальная киста в области полюса левой височной доли.

ЭЭГ рутинная (02.10.2022); без ЭА.

ХМ ЭКГ (08.2022): НЖЭ – 401, максимально 57 у в час.

ОАК (09.2022): легкий моноцитоз. Повышено относительное вклов лимфоцитов и базофилов.

БАК – креатинин АСТ, АЛТ, БО, мочевины – норма.

ЭЭГ рутинная (12.2020): разряды быстрых 5 Гц КОМВ с редуцированной спайковой составляющей. При ГВ появляются комплексы дабл-спайк0волна и инвертированные КПВ.

Анамнез жизни:

Вредные привычки: нет

Сопутствующие заболевания: нет

Семейный анамнез: у матери - ВПС: стеноз АК. Киста ЗЧЯ. Патология щитовидной железы. Хронический гастрит. Хронический фарингит, синусит. У брата отца родился ребенок с ДЦП.

ОСМОТР НЕВРОЛОГА

эмоционально расторможена, отмечаются стереотипии, раскачивания корпусом, двигательное беспокойство, активная жестикуляция. Речь прерывистая, скандированная, по слогам (после каждого слога совершает шумный вдох, из-за чего речь прерывистая). Снижена критика к своему состоянию. Дизартрия. Чрезмерная эмоциональная реакция, улыбчивость. Отвечает на вопросы, старается отвечать развернуто, очень эмоциональна, жестикулирует, хлопает в ладоши, прерывает маму. Насильственный смех.

Чувствительных анаршений и парезов нет. Дисдиадохокинез. При проверке мелкой моторики и пробы с молоточком Тома - дисметрия, раскоординация движений, в пробе Ромберга - склоняется вперед, походка атактическая, корпус "несет вперед".

ДИАГНОЗ

G40.9 - Эпилепсия неклассифицированная. Энцефалопатия развития. Наиболее вероятно наличие генетического заболевания.

РЕКОМЕНДАЦИИ

- для коррекции терапии требуется обследование:

- ожидаются результаты генетического исследования:

- Общий анализ крови;

- Биохимический анализ крови (АЛТ, АСТ, билирубин, альфа-амилаза, глюкоза, калий, натрий, кальций общий и ионизированный, магний, мочевины, креатинин)

- Анализ крови на гормоны щитовидной железы (ТТГ и Т4 свободный)

- ЭКГ с описанием;

- Терапевтический лекарственный мониторинг вальпроевой кислоты и леветирацетам, 2 анализа крови: утром натощак до приема лекарственного препарата и через 2 часа после утреннего приема лекарственного препарата.

- Предоставить видео приступов

- Вести дневник приступов.

- Противопоказаны прием алкоголя, энергетиков, ноотропных и нейрометаболических препаратов (холина альфосферат, пирацетам, милдронат, церебролизин) и других стимулирующих препаратов в связи с имеющимся у них пропилептогенным эффектом.

- Исключить вождение автомобиля. Противопоказана работа на высоте. Избегайте нахождения вблизи источников открытого огня и плавания в открытом водоеме без сопровождения. Рекомендуется заменить прием ванны на прием душа. НЕ рекомендуется закрываться в ванной комнате на время приема душа в связи с возможностью возникновения приступа.

- Консультация врача невролога отделения нейрогенетики.

- Предоставить результаты ранее выполненных ЭЭГ и видео-ЭЭГ мониторингов в виде заключений и распечаток кривых ЭЭГ.

- Повторная консультация с результатами обследования.

Врач к.м.н. Шалиманова Елена Витальевна

