

**Консультация невролога-эпилептолога-нейрогенетика от 26.03.2020****Пациент:** Жунусов Арслан Нургалиевич**Д.р.** 5 лет (27.08.2014)**Анамнез****Семейный анамнез:** не отягощен.

Беременность – б/о, роды в срок, стимулированные, МПР 3650г, А 8/9б, выписан на 10 сутки (по показаниям матери).

Раннее развитие: со слов, по возрасту до 7 мес (держал голову, повороты с 4 мес, ползал по-пластунски), эмоциональные контакты были доставлены, гулил, комплекс оживления на родителей, интересовался игрушками. К 7 мес - из-за темповой задержки развития (не сел) и нарастающего гипотонуса проводили курсы массажа, принимали ноотропы курсами – б/з. Стали отмечать снижение зрительного контакта, исчез лепет, появилась задержка речевого развития. Стали отмечать снижение прироста ОГ.

В 1 г – сел, стал вставать, в 1,5 г – пошел, стали более явными аутистические черты, полевое поведение (занимаются сенсорной интеграцией).

В 1,5 года дебютируют приступы в виде билатерального тонического напряжения (ночные), до 1 минуты, каждую неделю. ЭЭГ – 29.10.16 – РЭА в левой лобной области с периодическим диффузным распространением.

**Окулист** – «ЧАЗН?».**МРТ 21.12.2015** – при переанализе нативных данных без явных гипоксических изменений, умеренная вентрикуломегалия, расширение наружных ликворных пространств.

Назначен Депакин – б/з, Конвулекс – б/з, Конвульсофин – ремиссия 1 год, добавлена Кеппра – клиническая ремиссия, но НЛР (возбудимость).

ЭЭГ сна (04.05.2019) – «бифrontальные КОМВ, РЭА в левой лобной области, правой центрально-височной области, по описанию высоким индексом»  
ДВЭМ (17.11.19) – фон норма, сон дремота, РЭА бифrontально, независимо и диффузно, С3-Т3, С4-Т4, низким индексом.**При осмотре:** Атопический дерматит. Мышечный тонус с тенденцией к гипотонии.

Моторная неловкость. Аутистические черты, полевое поведение, фенотипические особенности: крупные диспластичные оттопыренные ушные раковины, микроцефалия. Вес 13 кг.

**Текущая терапия:** Кеппра 625 мг/сут, Конвульсофин 375 мг/сут.**Заключение**

Энцефалопатия развития и генерализованная эпилепсия, вероятно генетической этиологии. Подозрение на нейродегенеративное заболевание (микроцефалия, МАР, эпилепсия, РАС). Расстройство аутистического спектра.

**Назначения и рекомендации**

1. Прием противосудорожной терапии: Кеппра 625 мг/сут, Конвульсофин 375 мг/сут.
2. Препарат запаса – Топиromат, Осполот (не зарегистрирован в РФ, оформление через ВК).
3. Контроль ЭЭГ со сном с подсчетом индекса активности.
4. Сенсорная интеграция, занятия с дефектологом.
5. Физическая реабилитация, консультация кинезиотерапевта (Москва – МЦР дети, Апрель, ЦЛП, Питер – АНО физическая реабилитация). Лекции Екатерины Клочковой на ютуб. В фб Brainstorm - Кагарлицкий.
6. Консультация психиатра-специалиста по развитию Елисей Осин (белая ворона) или Елизавета Мешкова (Рассвет).
7. Поведенческая терапия (ABA-терапия, PRT) - (Белая ворона, Моя планета, ABC, 1000 шагов, Инвакон, Верное решение, НаABAрдаж).

8. Материалы по РАС на сайте фонд Выход и [specialtranslations.ru](http://specialtranslations.ru).
9. Прививки не противопоказана, индивидуальный график прививок, информация на сайте педиатра Сергей Бутрий, блог «о прививках без истерик».
10. Консультация иммунолога Умар Хасанов (ONDOC Рассвет), решение вопроса о вакцинации (эпилепсия не противопоказание для вакцинации).
11. МРТ головного мозга в динамике под седацией.
12. Большая неврологическая панель в лаборатории Геномед в счет средств благотворительного фонда. При отрицательном результате – полногеномное секвенирование.

Врач: Шарков А.А.

Epileptologist@list.ru

