

Консультация невролога-эпилептолога от 28.04.2023

Пациент: **КАЛУГИН Артем Вячеславович**

Дата рождения: **28.12.2018** Возраст: **4** Пол: **мужской**

Дата приема: **28.04.2023**

Рост **118 см**, вес **20 кг**

Жалобы:

С 11.2022 (после результатов ЭЭГ-ВМ) доза депакина увеличена с 400 мг/сутки до 600 мг/сутки; концентрация вальпроевой кислоты в крови от 15.04.23 – 72 мкг/мл + кеппра, раствор 800 мг/сутки, концентрация леветирацетама в крови от 15.04.23 – 9,7 мкг/мл. ЭЭГ-ВМ от 04.2023 – положительная динамика в виде снижения индекса эпилептиформной активности.

В 02.2023 на фоне ОРЗ, гипертермии до 40 гр, приступ - замер, стал заводит глаза в бок, весь расслабился, тахикардия, судорожных подергиваний не было; на 7-10 минуте мама ввела диазепам ректально 2,5 мг; ребенок сразу пришел в себя. До этого приступ был в 02.2021 так же на фоне ОРЗ.

Общее состояние стабильное, развитие с медленной положительной динамикой.

ДОУ пока не посещают, так как болеет ОРЗ; посещает индивидуальные занятия по ЛФК, сенсорной интеграции, иппотерапии; в плане дефектолог.

История заболевания:

Мальчик от 2 беременности (1 - девочка, 2008, здорова) на фоне легкой анемии, токсикоза, гестоза, ГСД, от 2 родов в сроке 38 недель путем экстренного КС; при рождении масса 3244, рост 51 см, по Апгар 8/9 баллов.

С рождения синдром угнетения (только спал и ел); с 3 х месяцев обратили внимание, что ребенок плохо держит голову, мышечный тонус низкий, двигательное развитие с задержкой - сел к 12 мес; ходьба вдоль опоры с весны 2022 (3,3 года)

С 5,5 мес дебют судорожных приступов - из сна, цоканье, подергивания правой ноги, поворот головы и глаз вправо, до 15 минут, купировался сам; после приступа была слабость в правых конечностях; провели МРТ в 06.2019, в 09.2019 - без патологии, на ЭЭГ-ЭА, назначен конвулекс в каплях, на конвулекс стал вялым, сонливым, появились запоры. Затем появились другие приступы с частотой до 2-3х раз в месяц эпизоды 2-3 кратной рвоты с последующим сном.

В 09.2019 на фоне двигательной реабилитации повторился статусный правосторонний приступ, купирован в РАО; затем на фоне ОРЗ такой же приступ в 10.2019; в 11.2019 консультирован Перуновой НЮ, к конвулексу добавили кеппру до 600 мг/сутки с 02.2022; в 01-02.2020 по приступу в виде рвоты. В 06.2020 по данным ЭЭГ-ВМ динамика положительная, приступов с 02.2020 не было, принято решение о постепенном снижении дозы конвулекса; с 09.2020 1-2 приступа с рвотой; контроль ЭЭГ-ВМ в 11.2020 ухудшение к кеппру + депакин-хроносфера 400 мг/сутки. В 11.2021 концентрация вальпроевой кислоты в крови 47 мкг/мл (лечебный диапазон 50-100 мкг/мл)

В 02.2021 (депакин 400 мг/сутки + кеппра 450 мг/сутки) на фоне ОРЗ, гипертермии два статусный правосторонний гемиприступ со слабостью правых конечностей после приступов, купирован диазепамом 1,5 мл. С 02.2022 кеппра увеличена до 600 мг/сутки. Состояние на 05.2022 - до 2-3 раз в месяц длительностью от 1 дня, редко до 5 дней бывают следующие эпизоды: становится капризным, хнычет, плачет, сильно кричит, визжит (как будто ему больно - головная боль, боль в животе?), затылок становится горячим; последний подобный эпизод с 25.05.2022; 26.05.2022 5 мл ибупрофена; 28.05.2022 на фоне выраженной истерики, обратились по м/ж, соматически обследован - все в норме; мама ввела ректальный диазепам 2,5 мг, ребенок заснул, при пробуждения плакал, к вечеру 29.05.2022 был возбужден, к 30.05.2022 состояние нормализовалось.

Состояние на 11.2021 - приступов нет с 02.2021, в терапии кеппра 800 мг/сутки (на дозе более 800 мг/сутки - выраженное возбуждение, много лишних, размашистых движений, не спал днем) + депакин хроносфера 400 мг/сутки; концентрация вальпревой кислоты в крови от 09.2022 - 30,9 мкг/мл (40-100 мкг/мл); по данным ЭЭГ-ВМ от 05.11.2022 динамика отрицательная в виде нарастания индекса

эпилептиформной активности; доза депакина хроносферы увеличена до 600 мг/сутки, доза леветирацетама в растворе (кепры) прежняя 800 мг/сутки.

Данные ЭЭГ-ВМ в динамике:

ЭЭГ ВМ от 05.2021 (кепра 500 мг/сутки)

Периодическая с индексом до 20% в состоянии бодрствования и продолженная с индексом от 40 до 90% в состоянии сна субклиническая региональная эпилептиформная активность, мультирегионального характера - в левой височно-теменной области, в правой центрально-височной области, в отведении Cz, реже отмечается четкая инверсия фаз эпилептиформных комплексов в левой височной области, в левой центрально-теменной области

ЭЭГ ВМ от 11.2021 (Кепра 550 мг, депакин хроносфера 400 мг/сутки)

Диффузные нарушения биоэлектрической активности головного мозга в виде умеренной общей дезорганизации ритмов. Периодическое с индексом до 25-30% региональное замедление в дельта диапазоне 2,5-3 Гц, редкие отдельные редуцированные эпилептиформные комплексы и волны в правой теменно-затылочной области, в теменно-затылочных, центрально-теменно-затылочных областях с амплитудным акцентом справа с формированием нечастых диффузных разрядов в переходных состояниях (длительная засыпание, пробуждения внутри сна).

Хорошая положительная динамика в виде появления дифференциации паттернов и стадий сна; снижения индекса эпилептиформной и патологической активности с формированием одного очага.

ЭЭГ ВМ от 05.2022 (Кепра 600 мг, депакин хроносфера 400 мг/сутки)

Периодическая с индексом до 15-20% региональная эпилептиформная активность в отведении Cz, значительно реже с индексом до 5% в левой центральной, центрально-височной области, в правой центральной области только в состоянии сна. Динамика положительная.

ЭЭГ-ВМ от 05.11.2022 (кепра 800 мг/сутки, депакин 400 мг/сутки)

Продолженное с индексом 50-85 % региональное замедление в дельта диапазоне 2,5-3 Гц, редкие отдельные редуцированные эпилептиформные комплексы и волны в теменных, теменно-височных, центрально-теменно-височных областях с амплитудным акцентом справа без формирования диффузных разрядов во время бодрствования и сна. Динамика отрицательная (на уровне исследования от 11.2021)

ЭЭГ-ВМ от 04.2023 (кепра 800 мг/сутки, депакин 600 мг/сутки)

Периодическая с индексом до 15% региональная эпилептиформная активность в отведении Cz, значительно реже с индексом до 5% в левой центральной, центрально-височной области, в правой центральной области только в состоянии сна.

Методом секвенирования от 09.2019 выявлена de novo мутация в гетерозиготном состоянии в гене SLC1A2.

Данные объективного осмотра:

Черепно-мозговые нервы:

Сходящиеся альтернирующее косоглазие стало значительно меньше, стал фокусировать взгляд на лицах, предметах, рассматривает мелкие предметы, рисунки, кота; гиперметропия с положительной динамикой (+1), вероятно ЧАЗН.

Движение:

Пока сам не ходит; просит, что мама поводила его за ручки, сам у опоры не ходит, боится, просит помощи у мамы; ползает на четвереньках, но мало. Стереотипии стали значительно реже – бывает жмурит глазка, запрокидывает назад голову и раскачивает из стороны в сторону. Стал визуально контролировать игру; при падении выставляет руки.

Вегетативная система: «горячие» кисты и стопы

Психоземotionalный статус:

Стал откликаться на имя; знает команды дай, где Васенька? (кот).

Речь - только вокализмы, редко (когда совсем плохо или больно) – мааа; жесты минимальные – тянет руки к маме, к бутылочке. Стал эмоционально стабильным, улыбается.

Еда со стола, не поперхивается; есть вкусовые предпочтения – не есть яйца, творог, сметану, но любит мясо.

Диагноз:

Энцефалопатия развития, ассоциированная с de nova мутацией гена SLC1A2; эпилепсия со статусными правосторонними гемиклоническими приступами, бессудорожными приступами с рвотой; последний в 02.2023; атонически-астатический синдром, GMFCS III уровень; значительная задержка психоречевого развития

Рекомендации:

Систематическая (3-4 курса в год) двигательная реабилитация в условиях специализированных медицинских центров; противопоказаний нет к следующим видам лечения:

Массаж общий, рефлекторный, логопедический

ЛФК, кинезиотерапия, в том числе в специальных костюмах

Плавание, аквагимнастика, в присутствии родителей

Сенсорная интеграция и стимуляция

Занятия с дефектологом, психологом, включая АВА-терапию и АДК-методику (альтернативная и дополнительная коммуникация), PECS-методику

Медикаментозная терапия:

Постоянный прием оригинального леветирацетама в виде раствора (Кепсра), увеличение дозы до 1000 мг/сутки;

4,5 мл утром и 4,5 мл вечером – 7 дней

5 мл утром и 5 мл вечером длительно

Постоянный прием вальпроатов (депакин хроносфера) 600 мг/сутки

200 мг утром и 400 мг вечером

Для купирования возможных приступов использовать диазепам 1,0 мл (5 мг) в/м или диазепам 5 мг per rectum (в микротюбах)

БАДы и витамины:

Омега-3 - 1000 мг/сутки - 30 дней – 3 курса в год

Калия Йод (йодомарин) - 50 мкг/сутки или 100 мкг через день – 30 приемов – 2 курса в год

Витамин Д3 - 1500-2000 МЕ в день постоянно

Контроль ЭЭГ-ВМ дневного сна + концентрация вальпроевой кислоты в крови + ОАК, БАК контроль + консультация в 09.2023

Врач-невролог, эпилептолог, к.м.н. Сагудина Э. Ш.

28.04.2023

