



Лицензия на осуществление медицинской деятельности
№ ЛО-50-01-009532 от 20.04.2018 г.
ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ
115093, г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, стр. 5
8 (495) 660-83-77
callcenter@genomed.ru

На исследование:

Полное секвенирование генома GenomeUNI

(856)

НАПРАВЛЕНИЕ

ФИО врача: Пономарева Ирина Викторовна

Телефон врача: +7 (963) 092-82-92

ФИО пациента: Кареченкова Татьяна Юрьевна

Контактный номер телефона: +7 912 302-06-65

Адрес электронной почты: karechenkova69@mail.ru

Возраст: 24.07.1992 (30 лет, 5 месяцев)

Диагноз:

G40.8 Эпилепсия структурная. Фокальная форма с частыми и серийными фокальными моторными приступами без/с утратой сознания (моторные унилатеральные слева и справа) из сна и в бодрствовании с обмяканием и с переходом в билатеральные тонико-клонические; ремиссия БТКП с 2000 года. Резистентность к терапии (не исключена псевдорезистентность). НЯ на прием таблетированного вальпроата натрия (ЖКТ расстройства и атаксия). Аномалия развития ЦНС. Микрогирия левой гемисферы мозжечка. Мозжечковая недостаточность преимущественно слева. Функциональная флебопатия. Отечный синдром. Астенический синдром. МОС правого плеча (01.2022). Органическое расстройство личности. Пресинкопе и синкопе в рамках соматоформной вегетативной дисфункции. PNES. Дозозависимые трилептал-ассоциированные НЯ в виде атаксий?

Описание фенотипа/данных лабораторных (инструментальных исследований):

АД 90/60 На лице старые следы ушибов и ссадины в параорбитальной области справа снижение критки, памяти, заторможенность, Нг в обе стороны (препараты сегодня не принимала), крупноразмашистый, диплопия не объективизируется, тремор кистях с преобладанием в правой руке, тонус низкий, атаксия статическая и динамическая выраженная Постуральный тремор головы Отечность в голенях. Ходит в сопровождении и с поддержкой мамы

Дата заболевания: 23.07.1999 Анамнез: Отставала в развитии, пошла в 1,5 года, заговорила в год и 7 месяцев, "всегда плохо кушала". Приступы с 7 лет - первый приступ развился в бодрствовании, перед ним как сообщала девочка "во рту шипела змея", затем утрата сознания с падением. История АЭТ: фб, карбамазепин, финлепсин, далакин хроно (была рвота таблетками хроно и выполнен переход на хроносферу) и хроносфера, топирамат (снижение веса), трилептал, ламитор, вимпат и в сочетаниях, дибуфелон (отменен в связи с отсутствием эффекта) Наследственность по эпилепсии не отягощена. Училась с 4 класса на домашнем обучении. Профессии не имеет. В 2017 году во время лечения в ЧОКБ неделю не было приступов. Описание приступов: ТКП которым предшествовали "шипение змеи во рту" в настоящее время приступы без "утраты сознания" из сна резко просыпается "дергается нога, скованность в руке и ноге и нога и рука начинают хаотично подниматься и опускаться" секундные, серии в ночь, в детстве была уринация Ознакомлена с домашним видео приступов 05.06.2020: 3 видео с педалирующим движением в правой ноге и выбрасыванием в сторону левой руки в виде очень коротких эпизодов и серии. Стац лечение с неинвазивной ЭЭГ с отменой вимпата и клоназепама - региональная интеринтальная эпилептичность ОМВ, ОВ в правой центральной обл и центральной, теменной областях саггитально в сочетании с 3 сериями приступов (в каждой серии от 3-12 приступов) - автоматизмы в левой ноге. неподвижность правой руки, левой рукой пыталась фиксировать правую рук; в правой руке тонические судороги со сгибанием в локтевом и лзал суставах, иктальный паттерн во всех случаях был первично-генерализованным но с левосторонним преобладанием. Ршением нейрохирургической ВК ФНЦ Тюмени оперативное лечение не показано (в 2021). Рекоменд кетодиета и вагус-стимулятор. Прооперирована по поводу фибромы груди 27.10.2021 без учащения приступов Вакцинирована с превентивной подготовкой ЭпивакКоронаой 01.12.2021 и 2 этап 17.12.2021 без НЯ, гипертермия 38 несколько часов. Без учащения приступов!! 266 - 1325\695 Диагноз: S42.40 Оскольчатый надмыщелковый перелом правой плечевой кости со смещением (ГАУЗ "ОКБ № 3") 11.01.2022-17.01.2022 В ФЦ нейрохирургии 22.04.2022 - отказ от стимуляции блужд нерва В 08.2022 перенесла КВИ с ПЦР+ На приеме 07.09.2022 развился типичный для большой приступ - "зависла", при этом реактивность зрачков на свет сохранна, сопротивлялась проверке рефлексов, затем начала цокать языком, при этом смогла пить воду, без дисфагии. Все эти симптомы появились на фоне гипервентиляционного синдрома - реакция на применение нашатыря. После того как выпила воду - цоканье прекратилось.

Другая информация:

Дата: 27.12.2022

Врач: И. В. Пономарева

