



Медицинский центр "Покровский"  
Общество с ограниченной ответственностью  
"Покровский Банк стволовых клеток"  
(лиц. №ЛО-178-01-003272 от 16.01.2013)  
ИНН 7801428016 ОГРНО 40263563000 ОКВЭД 86.1  
ОКПЕ 98605692 ОГРН 1079847062602  
тел. (812) 322-04-02, 322-05-07  
199106, Санкт-Петербург, Большой пр., В.О., д. 85, лит. К  
р/с 40702810500000000000  
в филиале ОПЕРУ ОАО Банк "Санкт-Петербург"  
г. Санкт-Петербург

**Общество с ограниченной ответственностью  
«ПОКРОВСКИЙ БАНК СТЕВЛОВЫХ КЛЕТОК»**  
Россия, 199106, г. Санкт-Петербург, Большой пр., В.О., д. 85, лит. К,  
тел. (812) 322-05-41, факс (812) 322-05-07,  
<http://www.stemcellbank.spb.ru>, e-mail: [stemcellbank@inbox.ru](mailto:stemcellbank@inbox.ru)  
ОКПО 98605692 ОГРН 1079847062602 ИНН/КПП 7801428016/780101001  
Лицензия комитета по здравоохранению г. Санкт-Петербурга  
№78-01-003272 от 18 января 2013 года

---

**Касимов Егор Романович (повторная консультация) от 07.03.2019  
11.06.2017 г.**

С анамнезом, в том числе семейным анамнезом, данными проведенных лабораторных и инструментальных обследований, включая данные МРТ и ночного ЭЭГ-видеомониторинга, проведенных ранее специальных генетических обследований ознакомлена.

**В ходе проведения исследования методом секвенирования NGS: панель  
“Наследственные эпилепсии” была выявлена ранее не описанная мутация, с.226A>G  
в гене CDKL5 в гемизиготном состоянии.**

Ребенок наблюдается с диагнозом органическое поражение головного мозга смешанного генеза (в анамнезе - осложнение поздней геморрагической болезни новорожденных спонтанное субдурально-субарахноидальное кровоизлияние – с последующим формированием кистозно-атрофических изменений головного мозга в теменных, височных, затылочных долях левого полушария, а также небольшого участка затылочной доли правого).

Органическое поражение головного мозга, проведенное во время первой консультации затрудняет сопоставление генотипа и клинических данных, так как эпилептическая энцефалопатия может быть результатом органического поражения головного мозга, но тем не менее наличие множества эпизодов “стереотипного” засовывания руки в рот, крайне характерного, позволяют предполагать: эпилептическая энцефалопатия, ранняя, инфантильная 2ого типа высоковероятным.

**Проведена верификация найденной условно-патогенной мутации 226A>G в гене CDKL5, мутация найдена у ребенка и не найдена у родителей, что говорит о ее происхождении de novo, что является дополнительным подтверждением ее патогенности.**

Проведен повторный осмотр – вновь наблюдаются стереотипные движения рук (стереотипно засовывает руку в рот), также при осмотре и расспросе получены данные за апраксию рук, со слов мамы иногда наблюдаются эпизоды учащенного дыхания, что характерно для эпилептической энцефалопатия, ранней, инфантильной 2ого типа

Таким образом диагноз эпилептическая энцефалопатия, ранняя, инфантильная 2ого типа может быть установлен по совокупности клинических данных и данных молекулярно-генетической диагностики.

**Дс: Эпилептическая энцефалопатия, ранняя, инфантильная 2ого типа установлен на основании клинических данных и данных молекулярно-генетической диагностики.**

**Соп:** Органическое поражение головного мозга смешанного генеза. Поздняя геморрагическая болезнь новорожденных в анамнезе. Гиперальдостеронизм неясного генеза. Гиперинсулинизм неясного генеза.

**Рекомендовано:**

- Повторная консультация через 9 мес.
- Наблюдение эпилептолога и противосудорожное лечение под его контролем.
- При необходимости гормональной терапии – отдать предпочтение препаратам АКГГ (в связи с наблюдаемыми эндокринными нарушениями, при наличии выбора. при необходимости гормональной терапии - отдавать предпочтение больницам с отделением эндокринологии.
- Наблюдение невролога и невролога
- Противопоказаны стимулирующие ноотропы, классический массаж.
- АФК.
- Наблюдение генетика.

Врач -генетик



Булатникова М.А.