

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ И.И. ПИРОГОВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»

ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997

ИНН 7728095413 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420. Тел./факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ

НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ

И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИШЕВА

ул. Талдомская, д.2, Москва, 125412. Тел./факс: +7 495 4834183, +7 495 4872045 | E-mail: niki@pedklin.ru

КОНСУЛЬТАТИВНО-ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Телефон контактного центра: 8 (495) 109-60-03

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА (ПРОТОКОЛ ТЕЛЕМЕДИЦИНСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ)

Дата: «07» февраля 2025 г.

№ карты:

Цель консультации: Определение (подтверждение) тактики лечения

ИНФОРМАЦИЯ О ПАЦИЕНТЕ

ФИО пациента: Кононенко Михаил Алексеевич

Дата рождения: 2017, пол - Мужской

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ

Жалобы: на слюнотечение, задержку ПМР, ПРР, нарушение взаимодействия с окружающими людьми, эпилептические приступы в анамнезе, на нарушение сна

Анамнез:

Anamnesis vitae. Ребенок от 2 беременности (1- мальчик, здоров), протекавшей на фоне генитального герпеса, угрозой прерывания на 21-22 неделях гестации, роды физиологические на 39 неделе гестации. Масса при рождении: 3150гр, длина: 51см. Находился в отделении патологии новорожденных. Раннее развитие: голову держит с 2 месяцев, садится с 9 мес, ходит с 1 года 3 мес, речи не было.

Anamnesis morbi. Дебют эпилептических приступов "инфантильные спазмы" с 5,5 мес серийного течения. На ЭЭГ- гипсаритмия. В терапию введён депакин сироп -б/э, заменён на депакин хроносферу- приступы купированы с 6.5 мес. ЭЭГ- региональная эпилептиформная активность. У ребёнка появились аффективно-респираторные приступы. Самостоятельно проведена отмена депакина с 8 месяцев. Приступов не было. В 2 года в связи с задержкой развития, введена кетогенная диета- ребёнок стал вялый, на ЭЭГ- отмечалось снижение эпилептиформной активности (со слов матери, ЭЭГ не представлены). В 3 года на ЭЭГ со слов матери на ЭЭГ сна высокий индекс эпилептиформной активности (исследование не представлено). Ушли с кетогенной диеты. Назначен осполот 150мг/сут- без значимого эффекта. В 3,5 года замена осполота на заронтин- б/э, депакин хроносфера-б/э. В 4 года (2020г) провели курс пульс терапии метилпреднизолоном 30мг/кг/сут №5 - с положительным эффектом по данным ЭЭГ, улучшились когнитивные навыки. Через 3 месяца после завершения курса снова высокий индекс эпилептиформной активности на ЭЭГ. В терапию ввели осполот 150мг/сут- картина по данным ЭЭГ с улучшением. В январе 2022г к терапии добавлен зонегран 50мг на ночь, с отрицательной динамикой по данным ЭЭГ. Отменили зонегран. По данным ЭЭГ сна от 12-13.10.2022г- региональная эпилептиформная активность в правой и левой височных областях, диффузные вспышки, индекс около 60-70% во сне. Приступов не было после 1,5 лет. С 24 октября 2022г начали курсы кортикостероидной терапии 30мг/кг/сут №5, с интервалом 1раз в месяц. Последняя в марте 2023г. В октябре 2023г в терапию введён диакарб (ингибитор карбоангидразы)- ухудшилось поведение. Препарат отменён. С ноября 2022г начат приём фризума (клобазама).

На фоне проводимой терапии отмечается значительное снижение индекса эпилептиформной активности, по данным ЭЭГ.

С начала гормональной гормональной терапии отмечается улучшение когнитивных функций, приобретенных навыков (стал проситься на горшок), улучшилась походка. Улучшилась речевая функция.

Терапия: фризидин 20мг/сут на ночь, осполот 50мг-3р/сут (150мг/сут)

ЭЭГ сна от 28-29.12.2022г, 03-04.2023г, 07-08.09.2023г (на фоне гормональной терапии)- региональная эпилептиформная активность в правой и левой височных областях, низкого индекса от 5 до 15%.

В декабре 2023г отрицательная динамика в виде увеличения индекса эпилептиформной активности на ЭЭГ- вырос индекс. Мультирегиональная активность 18%, фрагментами до 60%.

В феврале 2024г (07.02.2024г) отрицательная динамика в виде нарастания эпилептиформной активности до 80%.

Терапия: Сультам (осполот) 50мг-3р/сут, фризидин 20мг на ночь.

В феврале 2024г проведено введение ксеомина 100Ед в слюнные железы с положительным эффектом на 3 мес.

В связи с картиной ЭЭГ, проведена кортикостероидная терапия метилпреднизолоном 30мг/кг/сут №5, всего 5 курсов с интервалом 1 месяц, доза клобазама увеличена до 35мг/сут. В мае снизили дозу сультама до 100мг/сут. На фоне терапии без динамики по ЭЭГ. По Данным ВЭЭГМ- диффузные разряды во сне до 80%. Однако отметили улучшение поведения.

Терапия: Сультам (талоса) 50мг-50мг-50мг, клобазам 15мг утром 25мг на ночь.

Стал лучше спать. Лучше развивается.

Терапия в 2024г: Сультам (талоса) 50мг-50мг-100мг, клобазам 20мг утром 20мг на ночь, амантадин 100-2р/сут.

ВЭЭГМ от 08.2024г- Региональная эпилептиформная активность (18% в среднем, в 1 стадию сна 35%).

В сравнении с ВЭЭГМ 17.06.2024 г. отмечается уменьшение выраженности региональной и диффузной эпилептиформной активности.

Терапия на момент консультации: Сультам (талоса) 50мг-50мг-100мг, клобазам 20мг утром 20мг на ночь, амантадин 100-2р/сут.

ВЭЭГМ от 03-04.02.2025г- На всём протяжении записи, включая сон и функциональные нагрузки, проведённые до сна, регистрируются:

- в лобно-височных отведениях левой и/или правой гемисфера - синхронные/асинхронные групповые и кластерные комплексы острая-медленная волна, по морфологии схожие с роландическими (ДЭРД), по амплитуде до 670 мкВ, с частой латерализацией во сне;

- в вертексном регионе, с максимумом негативности под электродом Cz, - групповые и кластерные комплексы острая-медленная волна, по морфологии схожие с роландическими (ДЭРД), по амплитуде до 230 мкВ, с периодическим билатеральным распространением по парасагиттальным контурам во сне.

Суммарный индекс региональной эпилептиформной активности до сна составляет около 20-30%, во время сна - неравномерный, в среднем составляет 50-70%.

На момент консультации отмечается положительная динамика: стал лучше себя вести, лучше понимать речь, более сосредоточенным. Стал реже болеть.

РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЁННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ

Ранее проведённые исследования:

Полногеномное секвенирование (Геномед): По итогам анализа покрытия (избыточности прочтения) секвенированных генов получены данные в пользу наличия гетерозиготной делеции сегмента хромосомы 11 с приблизительными границами 94040569-110462899 п.о., захватывающей участки 83 генов (LOD 7.63). Делеции данного сегмента описаны у пациентов с нарушением нервно-психического развития, судорогами, отставанием физического развития и особенностями фенотипа [Nacinovich et al., 2014; Papoulidis et al., 2015].

1. Nacinovich R, Villa N, Redaelli S, et al. Interstitial 11q deletion: genomic characterization and neuropsychiatric follow up from early infancy to adolescence and literature review. BMC Res Notes. 2014 Apr 17;7:248.

2. Papoulidis I, Paspaliaris V, Siomou E, et al. Interstitial deletion at 11q14.2-11q22.1 may cause severe learning difficulties mental retardation and mild heart defects in 13-year old male. Mol Cytogenet. 2015 Sep 17;8:71.

Также найдено носительство описанного гетерозиготного варианта в гене GJB2 (chr13:20763685AC>A, NM_004004.5, c.35delG)

XMA - делеция участка 11 хромосомы (94358444- 110593904)- (Interstitial deletion at 11q14.2-11q22.1 may cause severe learning difficulties, mental retardation and mild heart defects in 13-year old male Ioannis Papoulidis, Papoulidis et al. Molecular Cytogenetics (2015) 8:71 DOI 10.1186/s13039-015-0175)

ЭЭГ сна от 12-13.10.2022г (до гормональной терапии)- региональная эпилептиформная активность в правой и левой височных областях, диффузные вспышки, индекс около 60-70% во сне

ЭЭГ сна от 28-29.12.2022г (на фоне гормональной терапии)- региональная эпилептиформная активность в вертексных отделах, крайне низкого индекса.

ЭЭГ сна от 03-04.2023г (на фоне гормональной терапии)- региональная эпилептиформная активность в лобно-височной области 5%.

ЭЭГ сна от 07-08.09.2023г (на фоне гормональной терапии)- региональная эпилептиформная активность в правой и левой височных областях, периодически с диффузным распространением, индекс во сне 20%, суммарный 15%.

ЭЭГ сна от 01.12-02.12.2023г мультирегиональная эпилептиформная активность в правой и левой височных областях, периодически с диффузным распространением, индекс во сне 15-18%, на некоторых эпохах 60%.

ЭЭГ сна от 07.02.2024г мультирегиональная эпилептиформная активность в правой и левой лобных и височных областях, периодически с диффузным распространением, индекс в бодрствовании 50%, во сне 80%.

ВЭЭГМ сна и бодрствования 27.04 – 28.04.2024

- Основной ритм в пределах возрастной нормы с доминирующей частотой 7.5-8.0 Гц. Фоновая ритмика с преобладанием высокоамплитудной бета-активности – excessive fast activity.

- Сон дифференцируется по стадиям. Физиологические паттерны non-REM сна (I - III стадии) умеренно выражены.

- В бодрствовании и во сне регистрируется периодическая мультирегиональная эпилептиформная активность:

- в правой и левой височно-теменных областях независимо и билатерально синхронно и асинхронно, иногда с распространением на затылочные области и с тенденцией к диффузному распространению, в виде разрядов ОМВ, полипик-волновых разрядов;

- во сне в левой центральной области независимо в виде роландических спайков (ДЭРД).

Эпилептиформная активность высокого индекса выраженности (20%, на некоторых фрагментах до 80%), уменьшается в глубокую стадию сна.

- Во сне в вертексной области отмечается преходящее замедление ритма тета-диапазона.

- Во время всего исследования (бодрствование активное, пассивное, сон) значимой межполушарной асимметрии, паттернов эпилептических приступов, эпилептических приступов не зарегистрировано

ВЭЭГМ сна и бодрствования 24.08 – 25.08.2024 г.

- Основной ритм в пределах возрастной нормы. Фоновая ритмика с преобладанием высокоамплитудной бета-активности – excessive fast activity.

- Сон дифференцируется по стадиям. Физиологические паттерны non-REM сна (I - III стадии) сниженного индекса выраженности.

- В бодрствовании и во сне в центрально-вертексной области регистрируется преходящее замедление ритма тета-диапазона.

- В бодрствовании и с увеличением выраженности во сне, в правой (на некоторых фрагментах продолженные) и левой (единичные во сне) центральных областях (C4, C3), регистрируется периодическая региональная эпилептиформная активность в виде одиночных и сгруппированных роландических спайков (ДЭРД), иногда с распространением на правую височную область (T4).

- Во сне отмечается появление периодической региональной эпилептиформной активности в теменно-задневисочных областях (P4-T6, P3-T5) билатерально синхронно и асинхронно, с преобладанием по амплитуде и выраженности справа, в виде сгруппированных пик-полипик-волновых разрядов.

Региональная эпилептиформная активность среднего индекса выраженности (18% в среднем, в I стадию сна 35%).

- Во сне регистрируется периодическая диффузная эпилептиформная активность, низкого индекса выраженности (7-8%), в виде пик-полипик-волновых разрядов.

- Во время всего исследования (бодрствование активное, пассивное, сон) значимой межполушарной

асимметрии, субклинических паттернов эпилептических приступов, эпилептических приступов не зарегистрировано.

В сравнении с ВЭЭГМ 17.06.2024 г. отмечается уменьшение выраженности региональной и диффузной эпилептиформной активности.

ВЭЭГМ от 03-04.02.2025г- На всём протяжении записи, включая сон и функциональные нагрузки, проведённые до сна, регистрируются:

- в лобно-височных отведениях левой и/или правой гемисфера - синхронные/асинхронные групповые и кластерные комплексы острая-медленная волна, по морфологии схожие с роландическими (ДЭРД), по амплитуде до 670 мкВ, с частой латерализацией во сне;

- в вертексном регионе, с максимумом негативности под электродом Cz, - групповые и кластерные комплексы острая-медленная волна, по морфологии схожие с роландическими (ДЭРД), по амплитуде до 230 мкВ, с периодическим билатеральным распространением по парасагитальным контурам во сне.

Суммарный индекс региональной эпилептиформной активности до сна составляет около 20-30%, во время сна - неравномерный, в среднем составляет 50-70%.

МРТ головного мозга- аномалия Денди Уокера

МРТ головного мозга 2024г- аномалия Денди Уокера. МР- признаки двустороннего среднего отита.

Неврологический статус: телемедицинская консультация

Согласно литературным данным, амантадин демонстрирует эффективность в лечении эпилепсии (Amantadine for the Treatment of Refractory Absence Seizures in Children. Mini Sreedharan, Kalpana Devadathan, Habib K. Pathan, Shiji Chalipat, and Kunju P. A. Mohammed. J Pediatr Neurosci. 2018 Apr-Jun; 13(2): 131-136. doi: 10.4103/jpn.JPN_51_17), в связи с чем, показано введение в терапию амантадина.

Основной G31.8: Нейродегенеративное заболевание. Энцефалопатия развития и эпилептическая.

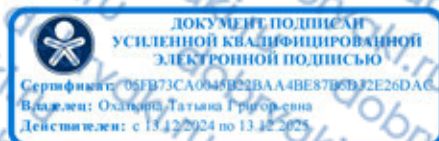
диагноз: Генетическая эпилепсия, фармакорезистентная форма (делеция 11 хромосомы).

Когнитивные нарушения. РАС. Хроническая синалорея.

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Наблюдение педиатра, невролога, нейрохирурга по месту жительства;
2. Противосудорожная терапия: прежняя.
 - Сультам (талоса) 50мг-50мг-100мг,
 - клобазам 20мг утром 20мг на ночь,
3. амантадин 100-2р\сут.
4. В терапию ввести акатинол мемантин 5мг утром, при хорошей переносимости начать увеличение дозы каждые 7 дней по 5мг: 5мг-2р\сут, через 7 дней по 5мг утром 10мг на ночь, через 7 дней по 10мг-2р\сут (20мг\сут) (назначается ВК по м/ж)
5. Медотвод от вакцинации на 6 мес
6. Занятия с логопедом, дефектологом, нейропсихологом когнитивно-поведенческая терапия, ЛФК.
7. Дельфинотерапия, ипнотерапия
8. ВЭЭГМ через 3 мес на фоне терапии. Повторная консультация с результатами.
9. Препараты резерва: дексаметазон, фэйкомпа.
10. Мелатонин на ночь 2мг/3мг длительно
11. Показано проведение ботулинотерапии синалореи под контролем УЗИ (Ксеомин 100Ед)

кандидат медицинских наук,
Врач-невролог



Охупкина Т. Г.