

000 "Центр эпилептологии и неврологии"
119136, г. Москва, 1-й Сетуньский проезд, Д151
ИНН 770465543 ПРОБЛ 1157746585292
им. А.А. КАЗАРЯНА

г. Москва, 1-й Сетуньский проезд 5
+7 (499) 709-89-89
kvaskova@epilab.ru
www.epilab.ru

www.epilab.ru, тел.: (499) 709-89-89

Лицензия № ЛО-77-01-011502, срок действия – бессрочно

Консультация невролога-эпилептолога от 03.06.2024 г.

Пациент: Косточкин Тимофей Алексеевич

Д.р. 12.04.2017 (7 лет)

Анамнез: мальчик от 1 беременности, протекавшей с угрозой прерывания, ОРВИ. Мама принимала клексан (наследственная тромбофилия). Роды в срок путем экстренного кесарева сечения (слабость родовой деятельности). Вес 3475гр., длина 52см. Апгар 8/9 баллов. Раннее развитие по возрасту. В психо-речевом развитии не отставал.

Наследственность: у папы было несколько билатеральных тонико-клонических приступов, а также вероятно слуховые и зрительные галлюцинации на фоне депривации сна. У детей маминной троюродной тети – эпилепсия, приступы в анамнезе (у одной клонические, у другой гипермоторные). Также у прадедушки по отцовской линии – вероятно деменция с дебютом в 35 лет.

Наблюдается у гематолога по поводу доброкачественной нейтропении.

Приступы: Дебют приступов 23.08.2021 в вечернее время (во время засыпания) – по описанию отмечался ГСП с гиперсаливацией.

Повторный приступ 29.08.2021 в 3:30 ночи (ГСП около 3 минут).
03.09.2021 во время бодрствования, тоническое напряжение, закатывание глаз.
18.09.21 в 11:30, 2 минуты тоническое напряжение;

22.09.2021 в 14:20 Тоническое напряжения конечностей;
26.09.2021 в 20:46 в бодрствовании приступ в виде: «завис, закатывал глаза, все слышал и все

понимал, пошел на руки, говорил бред»

02.10.2021 в 17:20. Приступ в виде зависания, сужение-расширения зрачков, сглатывание, тоническое напряжение, длительностью до 5 минут.

16 октября 2021 г. отмечался приступ длительностью до 10 минут.

До начала лечения приступы – 1 раз в 3-5 дней. На фоне лечения – 1 раз в 1-1,5 месяца.

Последний – 16 апреля 2022 г. в виде фиксации взора перед собой (по данным видео).

Также сохраняются периоды ухудшения речи, когда не может сформулировать фразу, длительностью до нескольких дней. А также эпизоды ухудшения поведения, агрессии.

В мае 2022 г. введение этосуксимида 600 мг/сутки, замирания стали короче, сопровождаются ритмичным наклоном головы влево, частотой до 50 раз/сутки со «светлым» промежутком до 5 дней.

С января 2024 г. введение Файкомпы 6 мг/сутки, на этом фоне продолжительность абсанов увеличилась, частота до 50 раз/сутки.

В апреле 2024 г. отмена Депакина, введение Кеппры 2000 мг/сутки, повышение дозы этосуксимида до 1600 мг/сутки, на этом фоне ГСП с перекосом лица влево в бодрствовании частотой 1 раз/мес., частота миоклонических абсансов от 3 до 10 раз/сутки.

Фармакоанамнез: ламотриджин – аллергическая реакция. Депакин – с положительным, но недостаточным эффектом. Депакин+Кеппра – ремиссия 3 мес., Депакин + Кеппра + Суксилеп – частотой 1-6 раз/сутки со «светлым» промежутком до 5 дней; Кеппра 2000 мг/сутки + этосуксимид 1600 мг/сутки + Файкомпа 6 мг/сутки – частота ГСП 1 раз/мес., частота миоклонических абсансов 3-10 раз/мес.

Обследования:

- МРТ головного мозга от 06.09.21 г.: «в левой височной доле, в области нижней височной извилины, определяются дополнительные участки коры в виде извитости серого вещества распространяющегося к желудочкам». При анализе данных явной



структурной патологии не выявлено.

- МРТ головного мозга от 22.10.2021 г.: венозная ангиома в левой височной доле. Гетеротопия в мозжечке. Данных за ФКД нет.
- ЭЭГ от 06.09.2021 г. зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в левой височной области с периодическим распространением на левое полушарие. Редко лобные отведения справа.
- ВЭМ от 26.10.2021 г. (Холин А. А.) *при повторной оценке данных*: основной ритм сформирован по возрасту. В бодрствовании отмечаются эпизоды FIRDA. В бодрствовании зарегистрированы генерализованные спайк-волновые разряды низкого индекса с его незначительным нарастанием при проведении пробы с гипервентиляцией. Во сне зарегистрированы бифронтальные и генерализованные спайк-волновые разряды, индекс представленности низкий.
- При полноэкзомном секвенировании выявлен вариант с неясной клинической значимостью в 18 экзоне гена CTNND2, приводящий к аминокислотной замене p.Asp1021Asn (5:g.11017997C>T, c.3061G>A). Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD, располагается в консервативном сайте и предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, SIFT, LRT, PrimateAI, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen). Вариант унаследован у отца.
- ВЭМ от 17.03.2022 г. (Холин А. А.) *при повторной оценке данных*: основной ритм сформирован по возрасту. В бодрствовании отмечаются эпизоды бифронтального тета-замедления. В бодрствовании зарегистрированы бифронтальные и генерализованные спайк- и полиспайк-волновые разряды частотой 3-3,5 Гц, продолжительностью до 8 сек, индекс представленности эпилептиформной активности средний. Во сне зарегистрированы спайк- и полиспайк-волновые разряды в лобных отделах как независимо, так и билатерально-синхронно, а также генерализованные спайк-волновые разряды, индекс представленности средний.
- ВЭМ от 11.01.2023 г. (Холин А. А.) *при повторной оценке данных*: основной ритм сформирован по возрасту. В бодрствовании отмечаются эпизоды бифронтального тета-замедления. В бодрствовании зарегистрированы бифронтальные и генерализованные спайк- и полиспайк-волновые разряды частотой 3-3,5 Гц, продолжительностью до 12 сек, индекс представленности эпилептиформной активности низкий. Во сне зарегистрированы спайк- и полиспайк-волновые разряды в лобных отделах как независимо, так и билатерально-синхронно, а также генерализованные спайк-волновые разряды, индекс представленности варьирует от низкого до среднего.
- Концентрация вальпроевой кислоты в сыворотке крови до приема АЭП от 28.02.2024 г. 33,51 мкг/мл
- Концентрация леветирацетама в сыворотке крови до приема АЭП от 28.02.2024 г. 11,64 мкг/мл
- Концентрация перампана в сыворотке крови до приема АЭП от 28.02.2024 г. 120 нг/мл (референс 180-980 нг/мл)
- Концентрация этосуксимида в сыворотке крови до приема АЭП от 27.02.2024 г. 42,6 мкг/мл
- НВЭМ от 01.03.2024 г. (ЦЭН Невромед) Основной ритм сформирован по возрасту. В состоянии бодрствования и во сне зарегистрированы редкие региональные (в лобных отделах альтернативной латерализации), чаще – бифронтальные и короткие



генерализованные спайк- и полиспайк-волновые разряды (более выражено во сне). Также в состоянии бодрствования и во сне зарегистрированы продолженные спайк- и полиспайк-волновые разряды частотой 3 Гц, продолжительностью до 17 секунд, сопровождавшиеся снижением уровня сознания и ритмичными подергиваниями мышц плечевого пояса.

Т. О. в ходе исследования зарегистрировано 11 миоклонических абсансов.

- НВЭМ от 28.05.2024 г. (ЦЭН Невромед) по сравнению с данными предыдущего исследования от 01.03.2024 г. – положительная динамика в виде снижения количества эпилептических приступов до 3 за период исследования.
- Концентрация леветирацетама в сыворотке крови до приема АЭП от 22.05.2024 г. 14,35 мкг/мл
- Концентрация перампанела в сыворотке крови до приема АЭП от 22.05.2024 г. 42,9 нг/мл (референс 180-980 нг/мл)
- Концентрация этосуксимида в сыворотке крови до приема АЭП от 22.05.2024 г. 105 мкг/мл

В настоящее время: жалобы на эпизоды «замираний». Принимает Кеппру 2000 мг/сутки, этосуксимид 1600 мг/сутки, Файкомпа 6 мг/сутки.

Неврологический статус: на момент осмотра общемозговых, менингеальных и очаговых симптомов нет. Правша.

ЧН – патологии не выявлено.

Мышечный тонус физиологический D=S, сухожильные рефлексы живые D=S, сила мышц 5 баллов.

В позе Ромберга устойчив, координаторные пробы выполняет удовлетворительно.

Особенности психо-речевого развития.

Масса тела 25,5 кг

Заключение:

генетическая комбинированная эпилепсия, сочетание генерализованной и фокальной форм.

Этиология: наиболее вероятно патогенный вариант в гене CTNND2.

Рекомендации

1. Соблюдение рационального режима сна
2. По жизненным показаниям продолжить прием этосуксимида в капсулах по 3 капсулы утром, 3 капсулы вечером длительно, непрерывно!
3. Повышение дозы леветирацетама (Кеппра) по схеме:
1-3 день 1000 мг утром, 1125 мг вечером
4-6 день 1125 мг утром, 1125 мг вечером
7-9 день 1125 мг утром, 1250 мг вечером
10-12 день 1250 мг утром, 1250 мг вечером
13-15 день 1250 мг утром, 1375 мг вечером



16-18 день 1375 мг утром, 1375 мг вечером
19-21 день 1375 мг утром, 1500 мг вечером
22-24 день 1500 мг утром, 1500 мг вечером
25-27 день 1500 мг утром, 1625 мг вечером
28-30 день 1625 мг утром, 1625 мг вечером
31-33 день 1625 мг утром, 1750 мг вечером
С 34 дня 1750 мг утром, 1750 мг вечером длительно, непрерывно!

4. Продолжить прием (Файкомпы) 6 мг вечером в течение 1 месяца, затем по жизненным показаниям повышение дозы по схеме:
1 неделя 7 мг вечером перед сном
2 неделя 8 мг вечером перед сном
3 неделя 9 мг вечером перед сном
4 неделя 10 мг вечером перед сном
5 неделя 11 мг вечером перед сном
С 6 неделя 12 мг вечером перед сном длительно, непрерывно!
5. Не оставлять одного в ванной, водоеме и на высоте
6. Видео-ЭЭГ мониторинг в динамике через 2 месяца после коррекции терапии
7. МРТ головного мозга по эпилептологическому протоколу
8. Анализ крови на концентрацию леветирацетама, перампанела и этосуксимида ДО приема антиэпилептического препарата (натошак) через 2 месяца после коррекции терапии
9. Общий анализ крови, биохимический анализ крови (печеночные ферменты) через 2 месяца после коррекции терапии
10. Противопоказано плавание, самостоятельный прием ванны, горные лыжи!
11. Противопоказано электро- и магнитолечение!
12. Абсолютных противопоказаний для профилактических прививок (за исключением АКДС, допустимо применение АДС-М, Пентаксим и Адасель) со стороны нервной системы на момент осмотра нет
13. Консультация эпилептолога после результатов исследований через 2 месяца после коррекции терапии

Врач, кандидат медицинских наук,
член международной ассоциации
International Network on Childhood Epilepsy
(INCE):



000 "Центр эпилептологии и неврологии"
179136 г. МИБС, ул. Советская, д. 24-26
ИНН 77-29465744, ОГРН 1157746565292
**ЦЕНТР ЭПИЛЕПТОЛОГИИ
И НЕВРОЛОГИИ**
им. А.А.КАЗАРЯНА

www.epilab.ru, тел.: (499) 709-89-89
Лицензия № ЛО-77-01-011502, срок действия – бессрочно

тел.: +7 (499) 709-89-89
e-mail: info@epilab.ru
www.epilab.ru

Направление на МРТ

Пациент: Косточкин Тимофей Алексеевич

Возраст: 7 лет (12.04.2017 г.рожд.)

Дата направления: 03.06.2024 г.

DS: генетическая комбинированная эпилепсия, сочетание генерализованной и фокальной форм.

Этиология: наиболее вероятно патогенный вариант в гене CTNND2.

Направляется на МРТ головного мозга по эпилептологическому протоколу с толщиной срезов 0,6 мм с анестезиологическим пособием.

При наличии показаний, проведение исследования с контрастным усилением.

ЛДЦ МИБС, г. Санкт-Петербург, ул. 6-я Советская, д.24-26, тел. + 7(812)244-00-24, доктор Руденко Д. В.

Врач, к.м.н.:



/Кваскова Н. Е./



ООО "Центр эпилептологии и неврологии"
119136, г. Москва, 1-й Сетуньский проезд, д. 5
ИНН 7729465744 ОГРН 1157746585292
www.epilab.ru, тел.: (499) 709-89-89
Лицензия № ЛО-77-01-011502, срок действия – бессрочно

Код формы по ОКУД
Код учреждения по ОКПО 60675158
Медицинская документация
Форма N 107-1/у
Утверждена приказом
Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от 24 ноября 2021 г. N 1094н

РЕЦЕПТ *по индивидуальной потребности*

(взрослый, детский - нужное подчеркнуть)

«05» июня 2024 г.

Фамилия, инициалы имени и отчества (последнее – при наличии)

пациента Костомаров Т. А.

Дата рождения 12.04.2017

Фамилия, инициалы имени и отчества (последнее – при наличии)

лечащего врача (фельдшера, акушерки) Квасова Н. Е.

руб. | коп. | Вр.

Tab. Pregampanel 0,002

1 таб. 28

5 по 1 таб. вечером, ежедневно

руб. | коп. | Вр.

Tab. Pregampanel 0,004

1 таб. 28

5 по 1 таб. вечером, ежедневно

руб. | коп. | Вр.

Tab. Pregampanel 0,008

1 таб. 28

5 по 1 таб. вечером, ежедневно

Подпись и личная печать

лечащего врача

(подпись фельдшера, акушерки)

Рецепт действителен в течение 60 дней, до 1 года (365)

(ненужное зачеркнуть)

(указать количество дней)