



**«Институт Детской и Взрослой
Неврологии и Эпилепсии имени Святителя Луки»**
Общество с ограниченной ответственностью
ОГРН 1167746703827/ИНН 9717035290/КПП 772901001
119571, г. Москва, ул. Академика Анохина, дом 9
Лицензия ЛО41-01137-77/00357390 от 26.10.2020
Единый телефон: +7(495) 181-31-01
www.epiclinic.ru info@epiclinic.ru

31 03 2023 года

Консультативный амбулаторный прием
ФИО пациента, возраст: Ксенофонтов Максим, 23.06.2015 гр
Диагноз: Q 99.9 Синдром Ангельмана. Диспраксия речи.

Из анамнеза: 1 беременность 1 роды в срок, закричал сразу. На 1 г ж развивался с задержкой: голову держал к 3 мес, сел в 6 мес, ползал с опорой на правую ногу в 9 мес, пошел в 1 г 6 лет. Прорезывание зубов с 1 г 1 мес, дисплазия эмали. Речевая активность лепетная к 1 г. Навыки опрятности сформировались к 3,5 года. Посещает речевой детский сад, к занятиям привлекается, режимный, находится до обеда. Затем дефектологом, логопед, АВА-терапия, на занятиях усидчив, истошаем. Нарушен сон: засыпает в 24.00, просыпается к 6.00. Дневной сон 4 часа. Засыпает быстро. Appetit несколько избирательный, жевание сформировано. ЧБР с 1,5 лет, диагностирован иммунодефицит. Привит до 1,5 лет. Генетик: НБО методом ТМС в норме, кариотип 46, ХУ. Говорит отдельные слова (мама, папа, дай, баба, дед, тетя, да, дядя). Обращенную речь понимает в полном объеме. Выдерживает занятия 45 минут. Посещает детский сад, при утомлении возбуждается, капризничает. Самообслуживание с помощью (слабость мелкой моторики). Тазовые функции контролирует, энуреза нет. Графические навыки в виде рисования, штрихования. Занятия с дефектологом 3 раза в неделю, ЛФК.

Неврологический статус: ЧН: непостоянное расходящееся косоглазие. Лицо симметрично. Язык по средней линии. Саливацию контролирует. В двигательной сфере: мышечный тонус в норме, сух.рефлексы симметричны. Ходит неловкой походкой. Выполняет просьбы.

НВЭМ 19г: основной ритм 7-8 Гц. Периодическое региональное замедление в левой лонбо-центральной области.

НВЭМ 12.22: в бодрствовании выявлено периодическое региональное дельта-замедление в левой задневисочной области, единичные короткие региональные пик-волновые комплексы 2,5 – 3 Гц. Дельта-Г. Эпилептических приступов не зарегистрировано.

МРТ: ФКД диспластичный фенотип коры левой перипентальной области.

Рекомендации:

1. В настоящее время антиэпилептическая терапия не показана. Контроль НВЭМ 1 раз в год
2. Продолжить занятия с дефектологом, ЛФК (ОФП). Занятия с нейропсихологом
3. Показаны занятия в бассейне (с инструктором)
4. Полногеномное секвенирование (лаборатория Геномед) – с целью определения дальнейшей тактики лечения и прогноза

Mariya_bobylova@mail.ru **к.м.н.: доцент Бобылова М.Ю.**

info@epiclinic.ru

+7(495)181-31-01