



Консультация невролога-эпилептолога (повторная, заочная).

Лаптев Митий Евгеньевич, 7 лет (14.11.2015г.р.).

19,9кг

Дата предыдущей консультации 02.05.2023г.

18.07.2023г.

Из анамнеза: 2 ребенок в семье (старший и младший дети здоровы). С первых месяцев жизни отмечилась тенденция к задержке развития. На МРТ (заключение) без патологии. ЭЭГ ESES во сне ДЭПД без латерализации. На полноэкзомном секвенировании – гетерозиготные мутации в генах SETD5 (аутосомно-доминантная УО 23), TRMT10F (микроцефалия, нарушение транспорта глюкозы 1). Эпилептических приступов не было. Этосуксимид 35мг/кг/сутки без эффекта. Валидация мутаций SETD5, TRMT10F по Сенгеру: обе мутации унаследованы. На фоне приема вальпроата сокращение эпилептической активности в 2 раза, улучшение речевых навыков. На фоне зонисамида + динамика. После отмены леветирацетама нарастание индекса эпилептической активности на ЭЭГ.

Диагноз: предположительно генетически-обусловленная умственная отсталость.  
Электрический статус медленноволнового сна.

Рекомендовано:

1. Продолжить прием вальпрооевой кислоты по 250мг утром и 250мг вечером.
2. Вернуть в терапию леветирацетам по схеме:

|               | утро  | вечер |
|---------------|-------|-------|
| 1я неделя     | 125мг | 0     |
| 2я неделя     | 125мг | 125мг |
| 3я неделя     | 250мг | 125мг |
| 4я неделя     | 250мг | 250мг |
| Принимать так | 250мг | 375мг |

3. Принимать зонисамид по схеме 50мг утром и 75мг вечером.
4. Повторный видео-ЭЭГ-мониторинг сна после коррекции лечения.
5. Контроль общего анализа крови, биохимии крови каждые 3 месяца.
6. Сдать полногеномное секвенирование крови.
7. Занятия с логопедом, дефектологом.
8. Решение вопроса о проведении курса таблетированного гидрокортизона после генетического тестирования.

Родители предупреждены, что не все рекомендованные обследования могут проводиться по ОМС и не все рекомендованные препараты могут выдаваться бесплатно по месту жительства.

Доцент, к.м.н.

Чадаев В.А.