

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения  
"ДЕТСКАЯ КРАЕВАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"  
министерства здравоохранения Краснодарского края  
г. Краснодар, ул. Площадь Победы, 1  
Детский Консультативно-диагностический Центр  
г. Краснодар, ул. Пастуховская, 18

**Запись на плановую консультацию к специалисту ДКДЦ ГБУЗ ДККБ**  
**осуществляется только лечащим врачом поликлиники по месту жительства**  
<http://dkkb-krasnodar.ru>

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ СПЕЦИАЛИСТА**  
**Невролог отделения катамнеза**

**МЕДИЦИНСКАЯ КАРТА № 5643772**

**Дата: 31.12.2020**

**Ф.И.О. Лаврик Мария Александровна**

**Дата Рождения: 06.11.2013 (7 лет)**

**Адрес регистрации: Краснодарский край, Краснодар г,**

**Адрес проживания: Краснодарский край, Краснодар г**

**Жалобы:** плохо говорит, задержка общего развития

**Анамнез:** Приступы с 5 лет, возникли на фоне полного здоровья, соматического неблагополучия. 10.09.19 перенесла приступ при засыпании в ДДУ - нарушение сознания, хриплое дыхание, тризм н/челюсти, цианоз носового треугольника, слюнотечение, тоническое напряжение в мышцах туловища, с нарушением сознания. Назначен депакин 22 мг/кг/сутки

перинатальный анамнез не отягощен. Вес при рождении 3440. 8 баллов по АША. До развития эпилептических приступов наблюдалась с моторной алалией и эпилептичностью на ЭЭГ.

ЭЭ от 07.12.17 - регионарные спайк-медленные волны в в передне-височной области.

ВЭЭГ от 24.11.18 - ДЭРД в правой гемисфере, максимальное правое центр - висок, иногда с билатеральным распространением.

ВЭЭГ от 23.09.19 - эпилептичность по правой центрально-височной области, представленная редуцированными спайками, как одиночными, атк и сгруппированными.

ВЭЭГ от 22.05.20 - реитнарная эпилептичность в правой центрально-темпоральной области, в виде сгруппированных комплексов острая-медленная волна, по морфологии напоминающие ДЭРД, формирующие правополушарные разряды. Индекс представленности в бодрствовании 30%, во сне 70%.

ВЭЭГ от 23.11.20 - сохраняется фокальная активность типа ДЭРД из правой центрально-височной области, с билатеральным распространением, увеличением индекса эпилептичности во сне до 100% и появлением большого количества диффузной активности

МРТ головного мозга малый очаг энцефаломалии мозолистого тела. 22.03.20 БХАК норма. ОАК норма.

Вальпроаты 64 мг/кг В ходе секвенирования выявлена гетерозиготная мутация GNAO1. С мутациями данного гена ассоциированы эпилептическая энцефалопатия раннего младенчества и расстройство неврологического развития с непроизвольными движениями. Проведено секвенирование по Сэнгеру, отец - носитель данной мутации, гетерозигота. Заболевание Марии не ассоциировано с повреждением GNAO1.

Привита по возрасту, Болела ОРВИ, ООЗ, ДТБС. Наследственные заболевания - нет. Аллергии нет.

**Осмотр:** Говорит усеченными фразами, которые складывает по 2-3.

общее развитие снижено. бранный язык понимает, при усложнении конструкций - хуже. Сознание ясное;

ЧМН - без патологии; Менингеальные симптомы отрицательные; Мышечная сила сохранена во всех

мышечных группах; Мышечный тонус не изменен; Объем активных и пассивных движений полный;

Сухожильные рефлексы сохранены, равные; Поверхностные рефлексы сохранены;

Чувствительных нарушений нет, Тазовые расстройства не выявлены; педикулез: отсутствует; чесотка:

отсутствует; температура тела: 36.6 С°

**Предварительный диагноз:** Эпилепсия, неуточненной этиологии, предположительно генетическая, в форме фокальных моторных тонических пароксизмов с нарушением осознанности, контроль приступов 1 г 3 месяца.

Формирование ESES.

Выраженное РЭП с синдромом моторной алалии, ОНР 2 ст. на фоне когнитивных нарушений.

**План обследования и лечения:** контроль ВЭЭГ после введение левитирацетама. При прогрессировании эпилептического процесса - замена левитирацетама на этосуксимид.

**Клинический диагноз:** Эпилепсия, неуточненной этиологии, предположительно генетическая, в форме фокальных моторных тонических пароксизмов с нарушением осознанности, контроль приступов 1 г 3 месяца.

Формирование ESES.

Выраженное РЭП с синдромом моторной алалии, ОНР 2 ст. на фоне когнитивных нарушений.

**Рекомендации:** Наблюдение невролога, педиатра по месту жительства.

Постоянно непрерывно длительно принимать: вальпроовая кислота в форме парафиновых гранул пролонгированного действия 250 мг 2 раза в сутки 22 мг/кг/сутки

Леветирacetам 250 мг утром, 375 мг вечером постоянно непрерывно длительно.

Контроль АСТ, АЛТ, билирубина крови, ОАК (с тромбоцитами) 1 раз в 2-3 месяца (на фоне коррекции дозы противосудорожных препаратов 1 раз в 2 недели) по месту жительства.

УЗИ ЖКТ (печени, поджелудочной железы) 1 раз в 6 месяцев по м/ж.

Занятия с логопедом и дефектологом. Следовать рекомендациям ПМПК о маршруту обучения

Контроль ВЭЭГ сон через 6 месяцев.

Вакцинация АКДС противопоказана. Использовать АДС-м.

Из личных средств - полногеномное секвенирование.

По м/ж решение вопроса о предоставлении документов ребенка в бюро МСЭ.

Консультация эндокринолога (исключить гипотиреоз, задержку роста, контроль ТТГ)

Контроль ВЭЭГ через 2 месяца - в условиях ДС ДДЦ 03.03.21 в 12 ч 30 минут. Лист госпитализации выдан.

**МКБ:** G40.2



Лечащий врач

/ Дудий С.Е., Невролог отделения катамнеза