

Министерство здравоохранения Нижегородской области
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Нижегородской области
«Нижегородская областная детская клиническая больница»

ИНН 5262035017

ОГРН 1025203732267

603136, г.Н.Новгород, ул. Ванеева, д. 211
e-mail: info@nodkb.ru сайт: http://nodkb.ru

Колл-центр: 8 (831) 467-12-60
8 (831) 417-59-91

Консультативное заключение невролога-эпилептолога

Дата обращения 17-ИЮН-20

Пациент Мазилова Екатерина Александровна

Д.р. 29-НОЯ-12

Адрес Лысковский р-н, Летнево,

--

Наличие инвалидности: есть нет

Анамнез жизни: Ребенок от 2 беременности, срочных лперативных родов.

Течение беременности без особенностей

Масса тела при рождении 3300 гр. Апгар 9/9 баллов. Голову держит с 6 месяцев, сидит с 9 месяцев, ходит с 1 года 3 месяцев. Речевое развитие: словарная речь с 11 месяцев, в возрасте 2-х лет произносила фразы из 2-3х слов, в возрасте 2-х лет 5 месяцев перестала произносить слова и фразы

Анамнез заболевания:

Время появления первого приступа: в возрасте 2-х лет 5 месяцев, после дневного сна возникло следующее состояние : резкое диффузное посинение, мышечная вялость, нарушение сознания. Продолжительность нарушения сознания 10 минут.

Время появления второго приступа: через 2 часа после первого эпизода развился аналогичный приступ нарушения сознания с мышечной атонией и цианозом.

Первоначальная частота подобных приступов - **ежедневно, 20 раз в сутки**

Через 2 месяца присоединились приступы нарушения сознания по типу остановки взора с частотой **7 раз в месяц**

В настоящее время принимает депакин хроносферы в суточной дозе 500 мг и кеппру (р-р) в суточной дозе 700 мг (33,33 мг/кг/сутки) (М=21 кг)

Дата последнего приступа по типу остановки взора, замирания - 2 дня зад.

Дата последнего приступа по типу цианоза, нарушения сознания с мышечной слабостью - 2 года назад

Частота приступов по типу остановки взора в настоящее время - 5 раз в месяц

При повышении суточной дозы кеппры до 750 мг отмечалось увеличение частоты приступов по типу застываний!

МРТ головного мозга от 02.09.2015: данных за очаговые изменения головного мозга не выявлено.

Ретроцеребеллярная киста

МРТ головного мозга от марта 2017 года: признаки перивентрикулярной лейкопатии обеих затылочных долей.

Объективно в неврологическом статусе: стигмы дисэмбриогенеза. Атаксия. Дизартрия. Мышечный тонус повышен в сгибателях рук, в разгибателях нижних конечностей. Равномерное оживление сухожильных рефлексов.

Диагноз: предположительно генетическая комбинированная фокальная и генерализованная эпилепсия, фармакорезистентная. Синдром атаксии

--
Рекомендовано:

- ЭЭГ с расширенной РФС
- видео-ЭЭГ-мониторирование - 2 часа
- генетическая панель «наследственные эпилепсии»

Лечение:

1. Депакин хроносферы в суточной дозе 500 мг постоянно (по 250 мг * 2 раза в день)
2. Кеппра (р-р) в суточной дозе 700 мг постоянно (300 мг утром и 400 мг на ночь)
3. Магне В6 по 10 мл * 2 раза в день 1 месяц
4. Вопрос о коррекции антиэпилептической терапии будет решен после получения результатов ВЭЭМ

Врач: М.Н.Чернигина