

**Компетентное независимое мнение
врача невролога-эпилептолога-нейрогенетика
по представленным медицинским документам от 11.07.2022
без осмотра пациента для уточнения диагноза,
выбора врача (организации) и метода лечения**

Пациент: Мещеряков Иван Дмитриевич

Дата рождения: 02.03.2016 (6 лет)

Анамнез

Жалобы на нарушения развития и поведения, сохранение эпилептиформной активности на ЭЭГ.

Цель консультации: (1) обсуждение целесообразности диагноза «с-м Леннокса-Гасто», (2) обсудить результаты генетического обследования, (2) подходы к терапии и реабилитации.

Семейный анамнез: не отягощен (единственный ребенок, 1Б – замершая на 6-7 нед).

Перинатальный анамнез: 2Б – со 2 до 12 нед – угроза прерывания с неполной отслойкой плаценты, далее б/о, УЗ-скрининг – б/о, 1Р – 42 нед, экстренное кесарево сечение (слабость родовой деятельности), МПР 3690, 54 см, А 8/96.

Ранний адаптационный период: б/о.

Раннее развитие: удержание головы – 1-2 мес, в 5,5 мес присаживался, к 5 мес – ползал назад, в 7 мес – сел, ползает с 8 мес (подтягивал левую ногу, после Войта – исправилось), в 9 мес вставал и ходил вдоль опоры, самостоятельно – в 1,7 г, отмечали дискоординации, отмечали неуклюжесть. Мелкая моторика развита слабо, но без интенции.

Коммуникации – гуление активное, лепет в 4 мес, после 7 мес – издавал звуки, вокализации, речь – не сформирована, в основном вокализации, жесты не использует (может взять руку родителя, чтобы указать на необходимое), другими детьми интересовался, но взаимодействует неправильно. Обращенную речь воспринимает плохо, в 1,5 года – выросла замкнутость, взгляд потерянный, появились симптомы аутизма (связывают с ухудшением, фиксированный музыкальный игрушки, игра предметно-манипулятивная, не сюжетная, постоянно все грыз, гипероральность. Занимаются АВА-терапией с 3,5 лет по 6 ч в неделю, сенсорная интеграция 2 часа в неделю – стал лучше понимать обращенную речь, стал делать имитацию, появилась простая жестовая коммуникация, стал одеваться/раздеваться. Мама проходила обучение АВА-терапии (родительский модуль).

Сопутствующие заболевания: нет.

Течение заболевания: В 3мес. единичные подергивания (тремор?) в левой руке при засыпании, которые повторились в 4 мес,

в 5 мес – такие подергивания в левой руке и головы повторялись уже еженедельно.

Обратились к врачу, проведена НСГ, ЭЭГ – «патологии не было выявлено», был назначен мексидол и пантогам – плохая переносимость, устойчивая рвота.

Были госпитализированы, в приемном покое – температура 39 и начались генерализованный мелкоамплитудный тремор тела, вели Реланиум, выраженная вялость/сонливость, на утро появилось носовое кровотечение, и его перевели в реанимацию, где находился 5 дней – появились повторные приступы: гемиклонии слева, кивки (типа спазмов), на 4 сутки начали давать препарат Депакин-сироп, была проведена люмбальная пункция – цитоз - 1. И ребенок потерял все навыки в возрасте 6 мес, не мог держать голову, сохранялась вялость, сонливость (связывают с проведением лечения, проводимого в ОРИТ).

В 7 мес (спустя 1,5 мес) уже начал восстанавливать навыки, стал присаживаться,

реагировать на окружение. Также в это время появились инфантильные спазмы, серийного характера, в день по 10-20 в день, с учащением до 120 спазмов в день. ЭЭГ – «фон дезорганизован, мультирегиональные и диффузные разряды, высоким индексом»

Фармакоанамнез: Депакин – аллергия, Конвулекс – б/э, Кеппра – б/э, параллельно проводили курсы в/м Мексидол – аггравация, Топирамат – снижение аппетита, б/э. Клоназепам – сонливость, при отмене – выраженное учащение спазмов. При госпитализации в РДКБ (1,5 г) – на терапии Конвулекс, Кеппра, Осполот - не было приступов 2 года, выраженная сонливость, атаксия, при снижении ВПА – стал активнее, бодрее. При замене Кеппры на Ламиткал – без ухудшения.

В 3,5 года – на фоне полного благополучия приступы вернулись (кивок головы, разведение рук в сторону).

В терапию ввели Иновелон – б/э, в сентябре 2020г на гормональной пульс-терапии (Солумедрол) + Фризиум – ремиссия по приступам (Депакин, Иновелон, Фризиум) – ремиссия по приступам с сентября 20г.

Из-за сохранения высокого индекса активности (осенью 21г) замена Иновелон на масло CBD – улучшение по ЭЭГ (снижение до низких индексов).

В феврале 2022 г проводилось ЭЭГ – отменили плохую динамику с нарастанием индекса до высоких значений, **в середине марта** была введена кетогенная диета (г. Тольятти) в соотношении 2,8:1 (кетоны 2,9-5) – 2 месяца – значимого эффекта не отметили.

ВЭМ (24.04.22) – при переанализе исходных данных, фон дезорганизован, ОР 7 Гц, сон слабо модулирован, регистрируется ВС, генерализованные разряды (ОВ, сп/МВ), бифронтальные пробеги расщепленных острых волн альфа-, тета-диапазона. Индекс средний.

МРТ головного мозга - умеренная подкорковая атрофия, уменьшение объема правого полушария.

ДНК-диагностика (панель эпилепсии, Геномед, 2017г) – «без клинически значимых вариантов».

Клиническое секвенирование экзона (Генотек) - гетерозиготный вариант в гене в *CHD2* (с.399G>C, р.Glu133Asp), по Сэнгеру – папа носитель.

Текущая терапия: Депакин 500 мг/сут, Фризиум 14,5 мг/сут, CBD 20 мг/сут (вес 20 кг).

Заключение

Генетическая генерализованная эпилепсия, вероятно моногенной этиологии. Энцефалопатия развития и эпилептическая энцефалопатия. Расстройство аутистического спектра.

Клинический комментарий: для синдрома Леннокса-Гасто нет достаточных критериев диагноза. Вариант в гене *CDH2* не может считаться вероятной причиной по критериям ACMG.

Назначения и рекомендации

1. Прием противосудорожной терапии: Депакин 500 мг/сут, Фризиум 14,5 мг/сут, CBD 20 мг/сут (возможно повышение до 5 мг/кг).
Оценка кетогенная диета - 3 мес.
2. При повышении индекса активности до высоких значений – целесообразно проводить гормональную терапию (Метилпреднизолон или Гидрокортизон).
3. Препарата запаса – Перампанел.
4. Пациент кандидат на стимулятор блуждающего нерва (VNS).
5. Полногеномное секвенирование в лаборатории Геномед.
6. Рекомендую наладить систематические занятия с использованием методов поведенческой терапии, направленные на развитие навыков социального

- взаимодействия, коммуникации, имитации. Я рекомендую стремиться к 10-15-25 часам занятия в неделю, в том числе за счет занятий родителями дома.
7. Я рекомендую делать акценты в терапии-обучении на следующих навыках: формировании руководящего контроля, обучение способности сотрудничать, обучение навыкам коммуникации, обучение навыкам досуга.
 8. Центра АВА-терапии – <https://aba-kurs.com/reestr-specialistov/> Центры в Москве - центр Белая Ворона <http://www.aba-centre.com/> (проспект Мира), центр ABC - <http://abavb.ru> (Кузьминки), центр Верное решение <https://vk.com/club130033084> (Фили), центр Шаг Вперед <http://proaba.ru/> (Электровзаводская), центр Ветер <https://www.facebook.com/abacentreveter/> (Новослободская), Моя Планета <https://mooplaneta.com> (Проспект Вернадского), Яркий Мир <https://www.facebook.com/yarkiyimiraba/>, Ольга Лапшина +7 967 262-74-07
 9. Добавление в режим занятий систематические занятия физической культурой, физические упражнения средней интенсивности (занятия 3-4 раза в неделю). Это могут быть занятия иппотерапией, адаптированная гимнастика, физкультура, детский фитнес, бассейн, занятия с кинезиотерапевтом или занятия сенсорной интеграцией.
 10. Консультация и наблюдение психиатра – Елисей Осин (докдети), Елизавета Мешкова (Чайка), Артем Новиков, Сергей Озоль.
 11. Информация по методикам поведенческой терапии – фонд Выход, Антон тут Рядом, Научно-обоснованные подходы к ведению детей с расстройствами аутистического спектра в педиатрической практике

Врач: Шарков А.А.

Epileptologist@list.ru

