

## ДОБРОВОЛЬНОЕ ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ ПАЦИЕНТА

Я, Морозов Мирослав Игоревич, настоящим даю согласие врачу-специалисту Дмитриева Наталья Владимировна на медицинскую консультацию включая необходимое для этого обследование моего тела с применением нужных для этого инструментов и методов, выполнение лабораторных и инструментальных исследований и консультаций других специалистов, которые могут потребоваться для уточнения состояния моего здоровья, а также на обработку и хранение моих персональных данных. Цели предстоящего медицинского вмешательства мне объяснены. Моя подпись ниже удостоверяет что: я ознакомлена и согласна с вышеуказанным; я осведомлена о состоянии своего здоровья; характер предстоящего мне медицинского вмешательства должным образом объяснен мне моим врачом, и я получила всю интересующую меня информацию. Я могу получить копию этого документа по моему требованию.

Морозов Мирослав Игоревич (подпись)

15.05.2023 (дата внесения подписи)

## КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА-ЭПИЛЕПТОЛОГА

Дата: **15.05.2023 11:00** Пациент: **Морозов Мирослав Игоревич**

Номер карты: **1336630** Дата рождения: **21.09.2011 (11 лет 7 мес.)**

### На приеме мама с результатом видео - ЭЭГ мониторинга.

**Жалобы:** на учащение приступов с резким падением назад - до 2-х раз в день, последний эпизод 13.05.2023 г.; провоцирующий фактор - психо - эмоциональные нагрузки; ежедневные приступы, возникающие чаще после пробуждения, а также после умственных, физических, психо-эмоциональных нагрузок, регистрируются с прежней частотой.

**Анамнез жизни:** Ребёнок от II беременности в 30 лет (I-роды в 2002г., здоровый сын), протекавшей на фоне угрозы прерывания, сохраняющей терапии. Роды II, в срок, физиологичные. Мр=3200гр. Самостоятельно пошёл в 18 месяцев. Речевое развитие с задержкой. Вирусные гепатиты, ВИЧ-инфицирование, туберкулёз в анамнезе: отрицают. Операций - в возрасте 5 месяцев дважды бронхоскопия. Травмы: март 2023г. закрытый надмыщелковый перелом плечевой кости без смещения. Наследственность по эпилепсии, психиатрическим заболеваниям не отягощена. Аллергологический анамнез без особенностей. Прививки - мед. отвод с 2019г.

**Анамнез заболевания:** В возрасте 3 месяцев после прививки АКДС развился бронхит без подъёма температуры, с развитием ДН 1-2 ст. Дебют эпилепсии в январе 2018г. - спускаясь по лестнице начал подниматься вверх, при обращении невнятно отвечал на вопросы. Позвонили из школы, сказали, что с ребёнком что-то не так, не может одеться. Во время поездки в Египет в январе 2018г. - остановился посреди улицы, не понимая куда идти. Также в Египте мама впервые увидела приступы в виде лёгких кивков с приподниманием плеч. В течение двух лет до первого эпизода активно получал лечение у офтальмолога по поводу амблиопии. Ранее в лечении использовалось: Депакин - хроно при наращивании до 600 мг/сут. - рвота, головокружение, отсутствие аппетита, энурез; Топирамат + Трилептал, Топирамат + Трилептал + Леветирацетам; Топирамат + Трилептал + Леветирацетам + Иновелон. При попытке (дважды) отмены трилептала учащение приступов. При снижении дозы Леветирацетама, на дозе 375 мг/сут. учащение - до 10 раз в день, утяжеление приступов - появились ГСП. С мая 2020г. на инвалидности.

**Прием лекарственных препаратов:** В настоящее время получает Окскарбазепин (Трилептал) 600 мг/сут. (25 мг/кг/сут.) + Топирамат 100 мг/сут. (4,2 мг/кг/сут.) + Леветирацетам 750 мг/сут. (31 мг/кг/сут.) + Иновелон 800 мг/сут. (33 мг/кг/сут.), Комплаентен. Омега-3 в возрастной дозировке.

**Неврологический статус:** М=24кг.

### Обследования:

- 1) МРТ головного мозга 1,5 Тесла от 19.01.2020г.: Изменения белого вещества головного мозга, характер которых однозначно расценить сложно, более вероятно, нейродегенеративное поражение (постгипоксическое поражение головного мозга), демиелинизирующее заболевание головного мозга менее вероятно.
- 2) ЭЭГ рутинная от 17.01.2020г.: Регистрируется генерализованная, диффузная, латерализованная в правом или в левом полушариях, иногда с вторичной генерализацией. Региональное замедление активности и эпилептиформная активность в

правых затылочной, теменной и височной областях. Индекс эпилептиформной активности на уровне средних значений.

- 3) Психиатр от 19.02.2020г.: Нарушение интеллектуально-мнестических функций лёгкой степени, эмоционально-волевые нарушения.
- 4) ТМС от 24.12.2019г.: По результатам исследования данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.
- 5) Моча на органические кислоты от 20.01.2020г.: Концентрация в пределах нормы.
- 6) Эндокринолог от ноября 2019г.: Субклинический гипотиреоз неуточнённый.
- 7) Дневной видео-ЭЭГ мониторинг от 02.07.2020г.: 1) Кортикальная ритмика бодрствования и сна сформирована соответственно возрасту. 2) Регистрируются диффузные функционально-органические изменения биоэлектрической активности с фокусом в задних отделах билатерально,  $D>S$ . 3) В состоянии бодрствования эпилептиформная активность зарегистрирована высоким индексом в виде комплексов спайк-волна, медленных комплексов острая-медленная волна в задневисочно-затылочных отделах билатерально-асинхронно, независимо,  $D>S$ , с диффузным распространением в виде высокоамплитудных комплексов спайк-, полиспайк-медленная волна, медленных комплексов спайк-медленная волна частотой до 2 Гц. 4) В состоянии сна эпилептиформная активность зарегистрирована высоким индексом в виде комплексов спайк-волна в задневисочно-затылочных отделах билатерально-асинхронно, независимо,  $D>S$ , с диффузным распространением в виде высокоамплитудных комплексов спайк-, полиспайк-медленная волна, медленных комплексов спайк-медленная волна частотой до 2 Гц. 5) В состоянии бодрствования до сна (12:45:16; 12:45:58; 12:46:21; 12:46:25; 12:46:34; 12:47:09; 12:47:13; 12:47:20; 12:47:27; 12:47:31), в состоянии бодрствования после сна (14:32:37; 14:32:43; 14:32:48; 14:32:59; 14:33:02; 14:33:07; 14:33:11; 14:33:19; 14:33:23; 14:33:31; 14:33:51; 14:33:47; 14:34:01; 14:34:04; 14:34:07; 14:34:11; 14:34:21...) зарегистрированы события в виде кивков, кивков с приподниманием плеч, сопровождающиеся на ЭЭГ всплесками диффузных медленных форм, разрядов спайк-, полиспайк-волна, сменяющихся диффузным электродекрементом; медленных комплексов спайк-медленная волна на фоне диффузного замедления биоэлектрической активности. Учитывая клинко-электроэнцефалографическую корреляцию, зарегистрированные события являются эпилептическими приступами - тоническими спазмами.
- 8) МРТ головного мозга 3 Тесла от 21.07.2020г.: Затылочная пахигирия, диффузная лейкопатия головного мозга.
- 9) ЭХОДОППЛЕРОКАРДИОГРАФИЯ от 12.03.2020г.: Аномальное прикрепление хорд ЛЖ.
- 10) УЗИ абдоминальное от 30.07.2020г.: Усиление сосудистого рисунка печени, деформация желчного пузыря.
- 11) Генетик от 02.11.2020г.: В настоящий момент молекулярно-генетическая причина заболевания не установлена.
- 12) 25-ОН витамин Д, суммарный (кальциферол) от 19.09.2020г. - 32,2 нг/мл (норма).
- 13) АЛТ от 18.01.2021г. - 82 ед/л; АСТ от 18.01.2021г. - 18.01.2021г. - 65 ед/л.
- 14) ХМА "Стандартный" от 23.12.2020г.: Патогенного хромосомного дисбаланса не обнаружено.
- 15) Энзимодиагностика от 30.11.2020г.: Активность измеренных лизосомных ферментов (Галактоцереброзидаза, Альфа-глюкозидаза, Альфа-галактозидаза, Сфингомиелиназа, Альфа-идуронидаза) в пределах референсных значений.
- 16) Дневной видео-ЭЭГ мониторинг от 15.01.2021г.: 1) Регистрируется замедление основного ритма (6-7 Гц). 2) Кортикальная ритмика сна соответствует возрасту. 3) В состоянии бодрствования эпилептиформная активность зарегистрирована высоким индексом в виде диффузных высокоамплитудных разрядов медленных комплексов острая-медленная волна, пик-, дабпик-, полипик-медленная волна частотой 1-2 Гц с региональным началом в височно-теменно-затылочных отделах то правой то левой гемисфер, независимо в задневисочно-теменно-затылочных отделах билатерально-асинхронно, независимо, в лобно-височных отделах билатерально-асинхронно, -

Протокол № 25428556. Код медицинской услуги по Кодификатору КДЦ "Ультрамед" 12.01.0010. Вид оказанной медицинской помощи: сложная (комплексная) медицинская услуга. Условия оказания медицинской помощи: амбулаторно-поликлинические. Срок оказания медицинской помощи: 15.05.2023г. в 11 часов 0 минут. Объем оказанной медицинской помощи: консультация врача-специалиста. Результат обращения за медицинской помощью: консультативное заключение. Версия печатной формы 4.

Настоящий протокол действителен только при наличии подписи указанного специалиста и оттиска его личной печати, либо если заверен подписью уполномоченного ответственного лица ООО "КДЦ "Ультрамед" и оттиском печати ООО "КДЦ "Ультрамед" или печати Врачебной комиссии ООО "КДЦ "Ультрамед". Протокол изготовлен в одном экземпляре, в соответствии с требованиями Ст. 5, Ст. 7 и Ст. 19 ФЗ "О персональных данных" № 152-ФЗ от 27.07.2006г. Обработка оператором персональных данных выполнена в соответствии со Ст. 6, Ст. 9 и п. 3-4. Ст. 10 152-ФЗ. Класс персональных данных К1 (Приказ ФСТЭК, ФСБ и Мининформсвязи РФ №55/86/20). Защита персональных данных в соответствии с Приказом ФСТЭК РФ № 58 от 15.02.2010 г.

независимо периодически в левой задневисочной области регистрируются разряды медленных комплексов острая-медленная волна. 4) В состоянии сна эпилептиформная активность зарегистрирована высоким индексом в виде диффузных высокоамплитудных разрядов медленных комплексов острая-медленная волна, пик-даблпик-, полипик-медленная волна частотой 1-2 Гц с региональным началом в височно-теменно-затылочных отделах то правой то левой гемисфер, периодически сменяющиеся периодами диффузного электродекремента; независимо в задневисочно-центрально-теменно-затылочных отделах билатерально-асинхронно, -независимо, в лобно-височных отделах билатерально-асинхронно, - независимо периодически в левой задневисочной области регистрируются разряды медленных комплексов острая-медленная волна. 5) При засыпании (11:38:09) зарегистрировано событие в виде лёгкого вздрагивания всем телом с тоническим напряжением. На ЭЭГ в момент события регистрируется всплеск диффузных высокоамплитудных дельта-волн. Учитывая клиничко-электроэнцефалографическую корреляцию, зарегистрированное событие является эпилептическим спазмом.

17) УЗИ щитовидной железы от 16.05.2021г.: Структурных изменений в щитовидной железе не выявлено.

18) Железо сывороточное от 20.05.2021г. - 28,9 мкмоль/л (8,9-31,2). Витамин В12 (цианокобаламин) от 05.07.2021г. - 619 пг/мл (180-914).

19) ПЦР анализ метилирования промоторной области гена FMR1: Изменений, характерных для синдрома Мартина-Белл, не выявлено.

20) МРТ головного мозга от 20.10.2021г.: МР-признаки образования извилин затылочных долей с обеих сторон, в виде пахирии; диффузная лейкопатия полушарий мозга.

21) Витамин В12 (Цианокобаламин) от 10.03.2022г. - 738 pmol/L (142-725). Суммарный уровень витамина Д 25-ОН от 10.03.2022г. - 44,80 ng/mL (20-100).

22) Генетик от 24.11.2021г.: Нейродегенеративное наследственное заболевание? Лейкодистрофия? Генетическая причина заболевания не установлена. Возможно гетерозиготное носительство в гене RYR 1 (ген, отвечающий за злокачественную гипертермию). Энцефалопатия неуточнённая. Рекомендации: При наркозе с использованием ингаляционных анестетиков и миорелаксантов - деполяризующих может быть резкое ухудшение в состоянии - рабдомиолиз, мышечная ригидность, метаболический ацидоз, тахипноэ, тахикардия.

23) ЭКГ от 10.03.2022г.: Ритм синусовый. ЧСС - 100 уд. в минуту. Синусовая тахикардия. Нормальное положение ЭОС.

24) УЗИ абдоминальное от 22.03.2022г.: УЗ-картина деформации желчного пузыря.

25) Психиатр от 22.04.2022г.: Слабоумие вследствие смешанных причин (резистентная к терапии эпилепсия, пахирия, лейкопатия).

26) Расширенный анализ мочи на органические кислоты от 12.04.2022г.: ПВК - 40,091 ммоль/моль креат (4,019-24,000). 2-Метилглутаровая кислота - 1,725 ммоль/моль креат. (0,284-1,499). Ацетоксусная кислота - 0,1058 у.е./моль креат. (0,0024-0,0482). 3-Метилглутаровая кислота - 0,086 ммоль/моль креат. (0,282-1,515). Этилмалоновая кислота - 1,320 ммоль/моль креат. (1,940-13,720). Кинуреновая кислота - 0,332 ммоль/моль креат. (0,647-3,119). 3-Гидрокси-3-метилглутаровая кислота - 1,914 ммоль/моль креат. (3,536-11,338). Оротовая кислота - 0,089 ммоль/моль креат. (0,182-0,945). Бензойная кислота - 2,606 ммоль/моль креат. (0,113-1,178). пара-Гидроксибензойная кислота - 0,400 ммоль/моль креат. (0,486-8,137). Трикарбаллиловая кислота - 0,983 ммоль/моль креат. (0,076-0,752). 3-Индолилуксусная кислота - 0,779 ммоль/моль креат. (1,272-5,490). Кофейная кислота - 0,4448 ммоль/моль креат. (0,0648-0,3107). Винная кислота - 0,429 ммоль/моль креат. (0,524-8,680).

27) Кровь на аминокислоты от 12.04.2022г.: 3-метилгистидин - 1,04 нмоль/мл (0,00-1,00). б-аминоизомасляная кислота - 0,27 мкмоль/л (0,30-3,30). Аланин - 134,00 мкмоль/л (155,80-597,30). Аргинин - 28,70 мкмоль/л (32,70-121,60). Валин - 9,62 мкмоль/л (12,00-47,30). Гистидин - 44,90 мкмоль/л (49,80-103,80). Глицин - 230,00 мкмоль/л (18,40-142,20). Глутаминовая кислота - 44,50 мкмоль/л (129,10-429,70). Изолейцин - 26,30 мкмоль/л (27,70-110,30). Орнитин - 29,30 мкмоль/л (27,30-135,60). Серин - 44,00

- мкмоль/л (60,10-171,90). Треонин - 37,30 мкмоль/л (55,90-192,60). Цитруллин - 19,40 мкмоль/л (110,00-333,90).
- 28) 20.07.2022г.: S-100 - 0,372 мкг/л (до 0,105). NSE - 32,8 нг/мл (<17,0). 27.02.2023г.: S-100 - 0,330 мкг/л (<0,15). NSE - 16,8 нг/мл (<17,0).
- 29) ОАК от 24.01.2023г.: Гемоглобин - 125 г/л. Лейкоциты - 8,49 x 10<sup>9</sup>/л. Эритроциты - 3,83 x 10<sup>12</sup>/л. Тромбоциты - 289 x 10<sup>9</sup>/л. СОЭ - 4 мм/час.
- 30) ОАМ от 24.01.2023г.: Цвет - светло-жёлтый. Удельный вес - 1020. Белок - 0,041. Сахар - отр. Лейкоциты 1-2-3. Соли - оксалаты, фосфаты.
- 31) Б/Х крови от 24.01.2023г.: Общий белок - 76 г/л (63-85). Альбумин - 43 г/л (35-50). Билирубин общий - 9,0 мкмоль/л (до 17,1). АЛТ - 36 ед/л (5-40). АСТ - 43 ед/л (5-40). Холестерин - 4,1 ммоль/л (до 5,2). Триглицериды - 0,74 ммоль/л (1,0-2,29). ЛПВП - 1,14 ммоль/л (до 1,42). ЛПНП - 2,6 ммоль/л (до 3,9). Креатинин - 65 мкмоль/л (62-105). Мочевина - 4,9 ммоль/л (2,5-8,3). Глюкоза - 2,79 ммоль/л (3,9-5,8). Амилаза - 76 ед/л (23-100). Железо сывороточное - 14,2 мкмоль/л (8,9-31,2). ОЖСС - 36 мкмоль/л (45-72).

32) Дневной видео-ЭЭГ мониторинг 3-х часовой от 10.05.2023г.: 1) Основной ритм по частоте не соответствует возрасту. 2) Сон модулирован по стадиям. Физиологические паттерны сна дифференцируются. 3) В состоянии бодрствования эпилептиформная активность зарегистрирована высоким индексом в виде разрядов медленных комплексов пик - медленная волна, острая - медленная волна в задневисочных затылочных отведениях билатерально - независимо, D>S, с распространением на соседние отведения своих гемисфер, контрлатерально - асинхронно на аналогичные отведения; с генерализованным билатерально - асинхронным распространением. 4) В состоянии сна эпилептиформная активность зарегистрирована высоким индексом в виде разрядов медленных комплексов пик-медленная волна, острая-медленная волна в затылочно-задневисочных отведениях билатерально-независимо; билатерально-асинхронно с распространением на соседние отведения своих гемисфер, контрлатерально - синхронно, -асинхронно на аналогичные отделы, с генерализованным билатерально-синхронным, -асинхронным распространением; в виде всплесков генерализованных билатерально-синхронных, -асинхронных комплексов пик-, даблпик-, полипик-медленная волна, острая-медленная волна частотой до 2 - 2,5 Гц, с акцентом в передних отделах, иногда с периодами резкого уплощения биоэлектрической активности, наступающими после разрядов (паттерн "вспышка-подавление"). 5) Эпилептические приступы и другие пароксизмальные состояния за время записи не зарегистрированы.

**Основной диагноз:** Эпилепсия неустановленной этиологии (структурная? генетическая?) с миоклонико-атоническими приступами. G40.9 Затылочная пахирия, диффузная лейкопатия головного мозга.

**Сопутствующий диагноз:** Слабоумие вследствие смешанных причин (резистентная к терапии эпилепсия, пахирия, лейкопатия).

**Рекомендации:**

- 1) Наблюдение у невролога/эпилептолога, психиатра.
- 2) Соблюдение режимных моментов!
- 3) Полное секвенирование генома GenomeUNI ("ГЕНОМЕД" KDL пр. Маркса 84 "А").
- 4) Продолжить приём Окскарбазепина (Трилептал) 600 мг/сут.: утро-300мг; вечер-300мг постоянно, регулярно, длительно! Строго после еды! С 12-часовым интервалом!
- 5) Продолжить приём Топирамата в капсулах (Топамакс) 50, 100 мг/сут.: утро-50мг; вечер-50мг принимать постоянно, регулярно, длительно! Строго после еды! С 12-часовым интервалом!
- 6) Продолжить приём Леветирацетама 250, 750 мг/сут.: утро-375мг; вечер-375мг постоянно, регулярно, длительно! Строго после еды! С 12-часовым интервалом!
- 7) Учитывая характер сохраняющихся приступов, зарегистрированной эпилептиформной активности перейти с Руфинамида (Иновелона) на Лакосамид (Вимпат).  
Лакосамид (Вимпат) с постепенным наращиванием дозы до 200 мг/сут.:  
1 неделя: утро-50мг; вечер-50мг;  
Со 2-й недели и далее: утро-100мг; вечер-100мг постоянно, регулярно, длительно!

Протокол № 25428556. Код медицинской услуги по Кодификатору КДЦ "Ультрамед" 12.01.0010. Вид оказанной медицинской помощи: сложная (комплексная) медицинская услуга. Условия оказания медицинской помощи: амбулаторно-поликлинические. Срок оказания медицинской помощи: 15.05.2023 г. в 11 часов 0 минут. Объем оказанной медицинской помощи: консультация врача-специалиста. Результат обращения за медицинской помощью: консультативное заключение. Версия печатной формы 4. Настоящий протокол действителен только при наличии подписи указанного специалиста и оттиска его личной печати, либо если заверен подписью уполномоченного ответственного лица ООО "КДЦ "Ультрамед" и оттиском печати ООО "КДЦ "Ультрамед" или печати Врачебной комиссии ООО "КДЦ "Ультрамед". Протокол изготовлен в одном экземпляре, в соответствии с требованиями Ст. 5, Ст. 7 и Ст. 19 ФЗ "О персональных данных" № 152-ФЗ от 27.07.2006 г. Обработка оператором персональных данных выполнена в соответствии со Ст. 6, Ст. 9 и п. 3-4. Ст. 10 152-ФЗ. Класс персональных данных К1 (Приказ ФСТЭК, ФСБ и Мининформсвязи РФ №55/06/20). Защита персональных данных в соответствии с Приказом ФСТЭК РФ № 58 от 15.02.2010 г.

Строго после еды! С 12-часовым интервалом! ВЫПИСАН РЕЦЕПТ №64713

- 8) На фоне введения Лакосамида (Вимпат) постепенно отменить Руфинамид (Иновелон):  
1-2 день: утро-300мг; вечер-300мг;  
3-4 день: утро-200мг; вечер-200мг;  
5-6 день: утро-100мг; вечер-100мг;  
С 7-го дня полная отмена.
- 9) Постоянный приём Витамина Д3 2000 МЕ во время завтрака + Омега-3 в возрастной дозировке во время завтрака + Липосомальный витамин С 200 мг во время еды (обед) - 2 месяца + Магний Треонат 48 мг во время ужина 3 месяца.
- 10) Контроль у эпидеиолога через 3 месяца с результатами ОАК + тромбоциты, ОАМ, Б/Х крови (белок, билирубин, АЛТ, АСТ, амилаза, креатинин, мочеви́на, глюкоза, железо, ферритин), уровнем витаминов В9, В12, суммарным уровнем витамин Д 25-ОН; УЗИ абдоминального, ЭКГ.

**Врач невролог – эпилептолог**  
**Дмитриева Наталья Владимировна**



**Дата 15.05.2023 г.**