

Выписка из истории развития

Мухиной Вероники Сергеевны

Дата рождения: 30.10.2013 г. (8 лет)

Адрес регистрации: Челябинская область, город Миасс.

Диагноз: Нейродегенерация с накоплением железа в головном мозге 5. типа.

Симптоматическая фокальная эпилепсия. Аутикоодобный синдром.

Жалобы:

Нарушения поведения; отсутствие речи (звуки все, кроме шипящих, немного слов).

Задержка психического развития.

Анамнез жизни:

Ребёнок от первой беременности, проходящей без особенностей и осложнений.

Родоразрешение оперативное по причине тазового чисто-годичного предлежания с разгибанием головы плода и обвитием пуповиной.

Вес при рождении 3700 гр., рост 4 см. По шкале АПГАР 7/8 баллов. Состояние при рождении удовлетворительное.

Голову держит с 3х месяцев. Сидит с 7ми месяцев, самостоятельно ходит с 14ти месяцев.

Задержка развития стала заметна в 1,5-2 года - уменьшилось количество произносимых слов. В дальнейшем стали замечать отставание от сверстников в плане физического развития, ловкости (не может подняться по шведской стенке, пройти по доске без поддержки, не может сформировать фигуру из пластилина, нарисовать кружок и др.). Перечисленные навыки слабо развиты до сих пор.

В настоящее время умеет самостоятельно есть, одеваться (кроме застёгивания пуговиц, замков, завязок). Рисует хаотично. Знает всех животных, предметы общего, овощи-фрукты (может показать на картинке, назвать может только некоторые).

Хорошо понимает обращённую речь, выполняет простые инструкции - убрать игрушки, что-то найти и принести, вымыть руки и пр.

Среди произносимых слов много имён, простых просьб - "садь", "встань", "дай". Несколько "детских слов" - дуду (вода, мыть), ти (мотри), тика (киска) и др. Хорошо произносит "мама", "папа", "баба", "да".

На постоянной основе занимается с логопедом, дефектологом, психологом, АВА-терапевтом, специалистом по АФК; курсами проходит массаж, логомассаж, ЛФК, томатис, БАК и др.

Постоянно принимает раствор Кеппрыв в дозировке 950 мг/сутки при весе 31 кг (30,65 мг/кг веса). Увеличение дозировки не показано в связи с положительной динамикой по ЭЭГ.

Также принимает витамины D3+K2, омега-3, йод.

Питание без глютена, казеина, сахара.

Анамнез заболевания:

Изолированные судорожные приступы: первый приступ в мае 2015 года (1 год 7 месяцев) при температуре тела 37.4.

Второй в июле 2015 года при температуре 37.2.

В июле 2015 госпитализирована в Челябинскую областную детскую клиническую больницу с целью обследования. Назначен депакин хроносфера 250 в дозировке 22 мг/кг (по 1/2п. утром, 1 п. вечером).

Третий приступ в марте 2016 года при температуре тела 38.

Четвёртый приступ в октябре 2016 года, два пароксизмальных состояния с перерывом в 2 часа, второй длительностью более 30 минут без потери сознания, с задержками дыхания, повторяющимся глотательным рефлексом. Вследствие рассмотрения второго приступа неврологом поставлен диагноз эпилептатус.

Следующие приступы - май 2017, октябрь 2017, апрель 2018. Все приступы в период смены погоды, осадки, межсезонье. Последние 4 приступа без потери сознания - замирание, отсутствие реакций на маму, на речь, остановки дыхания, глотательный рефлекс.

Все приступы купировались без медицинского вмешательства до приезда бригад скорой помощи. Несмотря на это после каждого приступа врачи скорой помощи ставили реланиум для предотвращения повторного приступа. В октябре 2016 года после первого приступа реланиум не поставили, приступ повторился в стационаре, длился более 30 минут, купировался в реанимации после укола реланиума.

С апреля 2018 года приступы не повторялись.

Основные анализы и исследований:

Anti-HHV 6 типа IgG положительный (коэффициент позитивности =29,46)

ЭЭГ июль 2015: (госпитализация, ЭЭГ 45 мин.) отклонений не выявлено.

МРТ от 13.08.2015 г. - признаки смешанной симметричной гидроцефалии, небольшая ретроцеребеллярная киста, киста прозрачной перегородки.

ЭЭГ от 27.10.2016г. (повторная госпитализация): на протяжении всей записи диффузная эпилептическая активность в виде комплексов пик-волна, более 50% записи.

Заключение генетика от 17.11.2016г.: фенотип без особенностей, кариотип 46,XX - нормальный женский, хромосомной патологии не выявлено.

ЭЭГ от 14.03.2017 (на фоне приёма депакина): во время бодрствования диффузные эпизаряды, большинство с началом в левой височно-центральной области.

ЭЭГ от 09.03.2018г. (на фоне приёма депакина): признаки дисфункции срединных дienceфальных структур головного мозга. Эпилептиформной активности не зарегистрировано.

ЭЭГ от 20.08.2018г. (на фоне приёма депакина): умеренная дезорганизация БЭА МВ сна без проявлений эпилептиформной активности.

С августа 2018 года переведена на приём питьевого раствора кепиры 100 мг/мл в дозировке 750 мг (33 мг/кг).

В результате сдачи панели "Наследственные эпилепсии" 30.10.2018г. установлено нарушение гена WDR45, выставлен диагноз Нейродегенерация с накоплением желез в головном мозге 5 типа (ННЖМ-5).

ЭЭГ от 30.05.2019г. (на фоне приёма кеппры): дезорганизованный вариант варианта биоэлектрической активности сна с избыточной выраженностью быстрой активности, без проявлений эпилептиформной активности.

ЭЭГ от 15.08.2019г. (на фоне приёма кеппры): специалистом расшифрована некорректно, в заключении указано на отсутствие эпилептиформной активности несмотря на наличие в графике её признаков.

ЭЭГ от 03.10.2019г. (на фоне приёма кеппры): на протяжении всех стадий сна регистрируется эпилептиформная активность в виде единичных, билатерально-синхронных комплексов острая волна - медленная волна амплитудой до 27 мкВ в лобно-центрально-передневисочной области слева.

ЭЭГ от 04.06.2020г.: общемозговые нарушения, К-комплексы изменены по эпилептическому типу, пароксизмальных состояний не зарегистрировано. Эпилептиформной активности не зарегистрировано.

ЭЭГ от 26.05.2021г.: Основной ритм соответствует возрасту; при проведении функциональных проб патологических изменений корковой ритмики не отмечалось. Сон дифференцирован на стадии; физиологические паттерны сна представлены удовлетворительно. В ЭЭГ бодрствования и поверхностных стадиях сна быстроволновая активность представлена избыточно. Во сне в структуре ряда К-комплексов зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в виде одиночных и сгруппированных комплексов острая-медленная волна в левой лобно-центрально-височной области. Индекс представленности 3-5%. За время исследования эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

МРТ от 25.05.2021:

Картина накопления железа в подкорковых структурах, вероятно, в структуре нейродегенеративного заболевания с накоплением железа с вовлечением черной субстанции и бледных шаров. Гипоплазии мозолистого тела.

УЗИ сердца, брюшной полости, почек и мочевого пузыря: изменений не выявлено.

Заключение офтальмолога от 24.05.2021: частичная атрофия зрительных нервов обоих глаз.

Заключение психиатра: диагноз F71.0: умеренная умственная отсталость, аутистический подобный синдром, системное недоразвитие речи.

Заключение генетика: нейродегенерация с накоплением железа в головном мозге, тип 5 (OMIM 300894)/

Неврологический статус:

Увеличен мозговой череп. Зрачки D=S, фотореакции живые. Движение глазных яблок в полном объёме, нистагма нет. Лицо симметричное, язык по средней линии. Бульбарных нарушений не выявлено. Тонус физиологический, парезов нет. Сухожильные рефлексы D=S, живые, патологических рефлексов не выявлено. Нарушений чувствительности не выявлено. В позе Ромберга устойчива, координационные пробы выполняет правильно. Менингеальный синдром отрицателен.

В сознании. Речи нет. Выполняет простые задания.

Невролог

Мамонтова Е.В.