

**Консультация (онлайн) невролога-эпилептолога-нейрогенетика  
по медицинской документации от 17.02.2022****Пациент:** Никулин Демьян Андреевич**Дата рождения:** 06.03.2014г (8 лет)**Анамнез****Цель консультации:** обсудить терапию, результаты ЭЭГ.**Семейный анамнез:** не отягощен (сестра, 12 л, здорова)**Перинатальный анамнез:** 2Б – 6/0, 2Р – на 40 нед, самопроизвольные, МПР 3670, А 8/96. Выписаны на 5 сутки.**Раннее развитие:** равномерное, поступательное, по возрасту до 4 мес. Голову удерживал с 1,5 мес, повороты с 3-4 мес, ползал, сел и встал у опоры в 10 мес, пошел в 1,5 года, с выраженной дискоординацией, с наклоном туловища вперед, не мог перешагнуть через препятствие, подволакивал левую ногу, часто на носочках. Неустойчивость и значимое нарушение крупной моторики сохранялось до 5 лет, после 5 лет – с постепенным улучшением.**Моторная неловкость,** полноценный захват после 7 лет.**Коммуникация:** гуление, лепет по возрасту, но сниженным объемом, неактивно, эмоциональный ответ и комплекс оживления сформировано, однако дифференцировка свой-чужой снижена.

Первые слова после 3 лет с дизартрией. В 2 года инструкции не выполнял, в глаза не смотрел, на имя не отзывался (связывают с последствиями после дебюта эпилепсии).

Инструкции частично выполнял на бытовом уровне после 2 лет. Указательный жест не сформирован. Игровая деятельность – примитивная сюжетная, есть воображаемая игра, активно вовлекает в игру родителей, просит проигрывать сюжет.

Со сверстниками сложно выстраивать взаимодействие (из-за речевого развития), но стремится к нему, лучше получается играть с более младшими детьми. Страхов, неадекватной реакции на сенсорные раздражители не отмечали. К 7 годам – появились навыки самостоятельности, стал одеваться, есть, стал более усидчивым, выполняет более сложные задание.

Посещает детский сад группу ЗПР с 5,5 лет (тест Векслера ОИП 68, ВИП 72, НИП 69), программу осваивает с трудом. На возраст 7 лет – ОИП 78, ВИП 81, НИП 79) – пограничный уровень интеллекта.

**Течение заболевания:** в 1 мес – начали курсы массажа из-за повышения мышечного тонуса, в 4 мес – пройден курс Кортикостероидов, в конце которого произошел эпилептический приступ в виде БТКП, до 2 мин.

При госпитализации на ф. забора крови – повторение ГСП. В течение 12 часов повторилось еще 3 приступа.

**ЭЭГ (4 мес)** – фон норма, вероятно эпилептиформные изменения в правой в лобно-теменной области, больше справа.» При переанализе – эпи генез графоэлементов сомнителен.

Назначен Депакин – после которого приступы не отмечали, однако вялость, отсутствие прироста новых навыков.

**В 1,4 г** – был выставлен диагноз: «Тетрапарез», проводилась ноотропная терапия – сонливость, выраженная вялость, спустя несколько дней приступы повторились: клонии в руках, беспокойство ребенка. В этот же день ч/з 2 часа произошел фокальный тонический приступ с напряжением правой руки и отведением угла рта вправо, длительность до 2 мин.

В этот же день случился фокальный приступ в виде мидриаза и улыбки, с последующим обмяканием. В течение еще билатеральных клонических приступа в руках. Выставлен диагноз: симптоматическая эпилепсия. Терапия не менялась.

**КТ ГМ** – «картина наружной гидроцефалии». При переанализе – картина Benign Enlargement of Subarachnoid Space.

**ТМС** – «без патологии».

Отмечали появление симптомов аутизма, связывают с проведением курсов ноотропной терапии и лечением в ОРИТ после приступов.

Активно занимались с логопедом с положительным эффектом.

**ЭЭГ (1,7г)** – ДЭРД в C3-Cz, очень низким индексом.

**ЭЭГ со сном (в 3г 4 мес)** – «без эпи.активности». В этот период отмечали улучшение поведения, снижение симптомов аутизма.

**ЭЭГ (4,4г)** – «без эпи.активности». Постепенна отмена Депакин.

На фоне ОРВИ и лихорадки случился тремора в руках (озноб).

**ЭЭГ (февраль 2019г)** – генерализованные разряды во сне, генерализованное ФПО на 10 Гц.

Стали наращивать дозу Депакин – без изменения по развитию,

**ЭЭГ (08.2019)** – ДЭРД в F3-F7, одиночные и сгруппированные, низким индексом.

Замена Депакин на Осполот – после отмены Депакин отметили исчезновение энуреза, стал более активным, улучшилось когнитивные навыки.

В терапию добавлен Мемантин – с чем связывают улучшение по внимательности, стал более собранным. Заикленность на цифрах, видит цифры в трещинах, наделяет их эмоциональными характеристиками.

**ВЭМ (07.21)** – ДЭРД в F3-C3-F7, низким индиком. Начали снижение доз Осполота до 200 мг/сут.

**НВЭМ (15.08.21)** – «фон норма. Во сне зарегистрирована диффузная эпилептиформная активность, с бифронтальным акцентом. Индекс представленности при засыпании варьирует в пределах низких значений, не превышая 10%; в последующем снижаясь до крайне низких значений. При проведении пробы с РФС зарегистрирован генерализованный фотопароксизмальный ответ на частотах 16, 19 Гц. Клинические события: при засыпании однократно зарегистрирован короткий эпилептический фокальный миоклонический приступ с генерализованным паттерном.

**В сентябре** отмена Осполот – без негативного эффекта, стал активнее, введен Ламотриджин – на дозе 75 мг – сыпь, снижение по 50 мг/сут – сыпь прошла, при более медленной титрации дошли до 112,5 мг/сут – педагоги отмечают улучшение по когнитивным навыкам, по выполнению заданиям, поведение в организованной среде – поведение хорошее, но в домашних условиях – гиперактивное поведение, с элементами демонстрации, сложностью концентрации, гиперактивностью, но при этом – без ущерба воспринимаемой информации.

**ЭЭГ от февраля 2022 г.** – фон норма, сон модулирован, при проведении функциональных проб с РФС зарегистрирован генерализованный ФПО ответ на частотах 10, 16, 19, 22 и 25 Гц, а также затылочный – на частоте 28 Гц при пробе после сна. Кроме того, отмечалась провокация эпилептиформной активности в виде учащения региональных разрядов, зарегистрированных вне фотостимуляции.

В бодрствовании и во сне зарегистрирована эпилептиформная активность - в левой височно-центральной области (Т3-С3) - в большинстве случаев соответствуют морфологии роландических спайков; биокципитально и диффузно (только в бодрствовании), Индекс эпилептиформной активности варьировал в пределах низких значений, около 10% в бодрствовании, с умеренным нарастанием во сне – до 20%. Во сне по ЭКГ-отведению зарегистрирована аритмия.

**Тест Векслера** – пограничный уровень интеллекта.

**При осмотре:** Гиперактивный. Речь – связная, с элементами дизартрии, в контексте, но может прерывать разговор взрослых, есть фиксация на любимых темах. Без особенностей лицевого фенотипа. Вес 39 кг (+2 SD), рост 130 см.

**Текущая терапия:** Ламотриджин 112,5 мг/сут.

## **Заключение**

Энцефалопатия развития и сочетанная генерализованная и фокальная эпилепсия, вероятно генетической этиологии.

## Расстройство аутистического спектра с нормальным уровнем интеллекта? Синдром дефицита внимания с гиперактивностью?

### Назначения и рекомендации

1. Прием противосудорожной терапии: Ламотриджин (Ламиктал, Сейзар) 100 мг/сут на ночь, БХ анализ крови, Натрий через 3 мес.
2. Изменение рациона, введение продуктов с низким гликемическим индексом. При сохранении повышенного питания – целесообразна замена Ламотриджин на Зонегран (постепенная отмена на 25 мг в неделю, с одновременным введением Зонегран по 25 мг каждую неделю повышать на 25 мг до 150 мг/сут делить на 2 приема), каждые 3 месяца общ анализ мочи (контроль солей), БХ анализ крови (АЛТ, АСТ, КФК) через 3 мес.
3. Препараты запаса: Файкомпа.
4. Холтер-ЭКГ и консультация кардиолога.
5. Ноотропные терапия и электростимуляция противопоказаны.
6. Нейропсихологическое тестирование: тест Векслера, тест Вайнленд.
7. Консультация психиатра – Елисей Осин (докдети), Елизавета Мешкова (Чайка), Марина Гармаш (МНС), в СПб – Иван Мартынихин.
8. Показано использование АВА-терапии, PRT-методики (Белая ворона, Моя планета, АВС, 1000 шагов, Инвакон, Верное решение, НаАБАрдаж).
9. Информация по методикам поведенческой терапии – фонд Выход, Антон тут Рядом, Научно-обоснованные подходы к ведению детей с расстройствами аутистического спектра в педиатрической практике.
10. Курсы по обучению основам АВА родителей: <http://www.parent-academy.com>
11. При неэффективности поведенческой терапии и сохранении симптомов гиперактивности – можно рассмотреть введение Страттеры (Атомоксетин).
12. Генетическое дообследование – полногеномное секвенирование (Геномед).

Врач: Шарков А.А.

[Epileptologist@list.ru](mailto:Epileptologist@list.ru)

