

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»**

Ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997

ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420, Тел./факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

**ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –  
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ  
ХИРУРГИИ**

**ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА**

ул. Талдомская, д.2, Москва, 125412, Тел./факс: +7 495 483 41 83, +7 495 4872045 | E-mail: niki@pedklin.ru

**КОНСУЛЬТАТИВНО-ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ**

Единый телефон контактного центра: +7 (495) 109-60-03

Дата **08.11.2022**

№ АК **53345 - П**

**МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА**

Пациент, **Оганесян Алина Рафиковна, 30.04.2013 (9 лет),**

Адрес:

**ЖАЛОБЫ:** гиперактивность, нарушение двигательной активности за счет правостороннего гемипареза, головные боли на изменение погоды

**АНАМНЕЗ ЖИЗНИ:** Анамнез жизни и заболевания:

Ребёнок от 1 беременности, протекавшей без особенностей. Роды 1 оперативные, на 40 неделе. При рождении: масса 3700г, рост 57 см. По Апгар 8/9 баллов. Мутация гена TSC2.

На 32 неделе беременности диагностирована опухоль сердца. Диагноз ТС выставлен после рождения. Первые гипопигментные пятна на ногах появились в возрасте 3 месяцев. Диагностирована ретинобластома глаза, проводилось химиотерапевтическое лечение, затем диагноз был изменен на Туберозный склероз. В 5 месяцев отмечается возникновение эпилептиформной активности на ЭЭГ. Ребенку начато превентивное лечение леветирацетамом. Дебют фокальных приступов в виде клонических подергиваний, замираний однократно, на ЭЭГ мультифокальная эпилептиформная активность. В терапию ввели Вигабатрин (с октября 2013 года). В 8 месяцев Кеппру заменили на Конвулекс. Зарегистрирован парциальный приступ в виде клонических подергиваний правой руки. 11 мес- ЭЭГпатологическая кая ЭЭГ + клинические проявления. 13 мес ЭЭГ- эпилептиформная активность в виде редких одиночных невысокой амплитуды острых волн с инверсией фаз в С3.

В год отмечалось учащение и утяжеление приступов, по типу клониии в руках больше справа, с частотой до 10 раз в сутки. В терапию ввели толамакс, ввиду неэффективности постепенно был отменен.

1 год и 4 мес (16.09.2014) - проведена операция «Периинсулярная транссильвиевая функциональная гемисферэктомия» Препарат вальпроевой кислоты отменен перед операцией. После операции, эпилептических приступов не было. Ребенок находится на монотерапии Вигабатрином 4000 мг\сут. (160мг\кг\сут). Приступов нет с 2014 года. Афинитор принимают с октября 2018 года 6 мг. НЯ стоматит легкой степени. Коррекция до 8 мг в сутки. НЯ- стоматит легкой степени. На момент консультации Вигабатрин 4000мг в сутки, 114 мг\кг\сут. Эверолимус 8 мг в сутки. Вес 35 кг, рост 132 см, BSA 1.12 м2 Приступов нет с 2014 года

**ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:**

Общее состояние: удовлетворительное

**РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ:** Ранее проведенные обследования:

Генетический анализ- мутация в гене TSC2 p.W896CfsX49 (c.2688\_2897delGTTTCATCAGG), у родителей мутации не обнаружено.

ЭЭГ бодрствования:12.09.13: патологическая ЭЭГ. Эпилептиформная активность в левой лобной области.

ЭЭГ бодрствования:17.10.13: патологическая ЭЭГ (Кеппра). Мультифокальная эпилептическая активность в левой лобно-центральной области и в височно-теменных областях с двух сторон.

ЭЭГ бодрствования:21.11.13: патологическая ЭЭГ (Кеппра 57 мг/кг/сутки + Сабрил 1500 мг в сутки): без существенной динамики по сравнению с исследованием от 17.10.13.



ЭЭГ бодрствования:17.12.13: патологическая ЭЭГ (Конвулекс капли 240 мг в сутки, 26,6 мг/кг/сутки Сабрил 1500 мг в сутки): зарегистрирована фокальная эпилептиформная активность в левой центральной области спровоцированная фотостимуляцией. Зарегистрирован парциальный приступ в виде клонических подергиваний правой руки.

ЭЭГ бодрствования:16.01.14: патологическая ЭЭГ. Умеренная задержка формирования основной активности. Периодическое замедление активности в центрально-затылочных областях. Частично сформированы физиологические паттерны сна. Во время исследования клинических событий, паттернов эпилептических приступов не зарегистрировано. По сравнению с ЭЭГ от 17.12.13 некоторая положительная динамика в виде отсутствия эпилептической активности.

ЭЭГ бодрствования:20.02.14: патологическая ЭЭГ. Периодическое замедление активности в левой задне-височной-теменнозатылочной области с включением острых волн.

ЭЭГ бодрствования:25.03.14: патологическая ЭЭГ. Периодическое замедление активности в левой центрально-теменной области. Иctalная ЭЭГ + клинические проявления: в состоянии активного бодрствования зарегистрированы клонические подергивания правой кисти, ритмичные в начале приступа, затем в виде одиночных редких подергиваний – парциальный приступ без потери сознания с регистрацией медленно-волновой тета-, дельта активности в левой центральной области.

ЭЭГ бодрствования:17.04.14: патологическая ЭЭГ. Периодическое замедление активности в левой центрально-теменной области. Иctalная ЭЭГ + клинические проявления: в состоянии активного бодрствования зарегистрированы клонические подергивания правой кисти, ритмичные в начале приступа, затем в виде одиночных редких подергиваний – парциальный приступ без потери сознания с регистрацией медленно-волновой тета-, дельта активности в левой центральной области.

ЭЭГ бодрствования:22.05.14: патологическая ЭЭГ. Периодическое замедление активности в теменно-затылочных областях с акцентом слева. Эпилептиформная активность в виде редких одиночных невысокой амплитуды острых волн с инверсией фаз в С3.

ВЭЭГ от 10.04.2017: Патологическая ЭЭГ (бодрствования - сон).

Основной ритм фрагментирован, сохранен в правой гемисфере. Мультирегиональная эпилептиформная активность в лобной F3, в заднелобной F7 и в височно-теменно-затылочных областях левой гемисферы в структуре интермиттирующего замедления с периодическим распространением на вертексные отделы, со средней представленности (35%). В небольшом количестве зарегистрированы интермиттирующие дельта волны в правой височно-теменно-затылочной области.

ЭЭГ сна: Структура сна нарушена, частично сохранена в правой гемисфере. Характер и интенсивность эпилептиформной активности во сне не меняется. Регистрируются мульти региональная эпилептиформная активность в левой гемисфере периодически в структуре интермиттирующего замедления. Интермиттирующее замедление активности в правой височно-теменно-затылочной области с низкой представленностью.

ЭЭГ 2019: бодрствования. Диффузные изменения корковой ритмики. Фокус эпилептиформной активности в левой лобно-центральной области. (индекс представленности высокий).

ВЭЭГ мониторинг 14.03.2020: На протяжении всего исследования регистрировалась устойчивая продолженная левополушарная дельта замедление корковой ритмики, амплитуда до 350-400 мкВ с максимальной представленности в лобно-центральных отделах полушарий с вовлечением передне вертексных отделений (Fz,Fz-Cz) в структуре замедления левой лобной области F3-F7 регистрируется эпилептиформная активность в виде комплексов ПВ, амплитуда до 400мкВ сгруппированных острых волн с тенденцией к распространению на окружающие отделы левого полушария. Независимо в левом полушарии регистрировалась эпилептиформная активность в теменной области (реверсия фаз под Р3) в виде комплексов пик волна, амплитуда до 240 мкВ с умеренной тенденцией к распространению на ближайшие отделы.

ЭЭГ 03.11.2022: продолженная левополушарная дельта замедление корковой ритмики. Независимо в левом полушарии регистрировалась эпилептиформная активность в теменной области в виде комплексов пик волна, с умеренной тенденцией к распространению на ближайшие отделы.

МРТ головного мозга 06.04.2016: В левом полушарии головного мозга визуализируется кистозная обширная полость (без признаков компрессии), занимающая почти всю левую долю и сообщаясь с левым боковым желудочком. В больших полушариях по конвекситальной, медиальной и базальной поверхности выявляются корковые туберы размерами до 20 мм с формированием кист в некоторых из них.

МРТ головного мозга 06.04.2017: В левом полушарии головного мозга визуализируется кистозная обширная полость (без признаков компрессии), занимающая почти всю левую долю и сообщаясь с левым боковым желудочком, корковые туберы размерами до 20 мм с формированием кист в некоторых из них.

МРТ головного мозга 08.04.2021: В левом полушарии головного мозга визуализируется кистозная обширная полость (без признаков компрессии), занимающая почти всю левую долю и сообщаясь с левым боковым желудочком, корковые туберы размерами до 20 мм с формированием кист в некоторых из них.



УЗИ органов брюшной полости и почек 13.04.2013: В воротах печени - не менее 4-х лимфоузлов овальной формы, обычной эхогенности и структуры, максимальными размерами: 0,6 x 1,2 см Сосуды воротная вена на верхней границе нормы - 0,7 см

В паренхиме левой почки в нижнем полюсе - не менее 5-и ангиомиолипом, максимальными размерами 0,5 x 0,7 см, в паренхиме правой почки - единичные мелкие ангиомиолипомы, максимальными размерами 0,13 x 0,33 см Лоханки правая - 0,6 см (смешанного типа), левая - 0,7 см (экстрапочечного типа)

УЗИ органов брюшной полости и почек 13.04.2016: В паренхиме обеих почек: 1. Множественные образования повышенной эхогенности с четкими контурами (ангиомиолипомы?), максимальный размер справа 0,4x0,3 см, слева 0,9x0,6 см 2. Единичные кальцинаты - до 0,16 см

УЗИ органов брюшной полости и почек 10.04.2017: ПЕЧЕНЬ В V сегменте в проекции круглой связки подкапсульно - участок повышенной эхогенности треугольной формы - 0,8 x 0,9 см, с достаточно четким неровным контуром, однородной эхоструктуры, без собственного кровотока при ЦДК Сосуды воротная вена не расширена - 0,6 см В паренхиме обеих почек: 1) множественные ангиомиолипомы, максимальными размерами: справа - 1,1 x 0,4 см, слева - 0,8 x 0,5 см; 2) точечные гиперэхогенные включения Лоханки правая - 0,4 см (смешанного типа)

УЗИ органов брюшной полости и почек 30.08.2018: В паренхиме обеих почек: 1. Множественные образования повышенной эхогенности с четкими контурами (ангиомиолипомы?), максимальный размер справа 0,6x0,2 см, слева 0,5x0,5 см. В левой почке в нижнем полюсе - изоэхогенное образование округлой формы, размерами 2,4x2,7 см; в образовании - невыраженный кровоток 2. Мелкие парные линейные эхосигналы повышенной эхогенности (стенки мелких кист?).

УЗИ брюшной полости и почек 08.10.2019: в паренхиме обеих почек: 1) множественные ангиомиолипомы, максимальными размерами: справа - 0,6 x 0,3 см, слева - 0,5 x 0,3 см; 2) единичные кисты, максимальным диаметром - 0,2 см; 3) множественные точечные гиперэхогенные включения, лоханки - не расширены. Мочевой пузырь: хорошо заполнен (позыва на микцию нет), стенка не утолщена - 0,24 см, просвет однороден, размеры - 5,5x8x11,1 см.

Консультация окулиста 12.04.2017: OD гамартома правой сетчатки.

Холтеровское мониторирование сердечного ритма (ХМ) 10.10.2019:

Укорочение PQ - ф. WPW. Практически постоянно регистрируется феномен предвозбуждения желудочков - ф. WPW с характерными ЭКГ изменениями. После максимальной ЧСС до 200 уд/мин (по дневнику?) на снижении ЧСС регистрируется короткий эпизод до 5 мин восстановления нормального проведения на желудочки - синусовый ритм с ЧСС 188-125 уд/мин.

Экстрасистолия. За все время наблюдения регистрируются редкие одиночные суправентрикулярные экстрасистолы (3 (макс. 3 между 12:00 и 13:00 ч)). Отмечается дневной циркадный профиль нарушения ритма, на фоне учащения ритма частота экстрасистол снижается, на максимальной ЧСС э/с не зарегистрированы. Уровень функционирования синусового узла повышен. Функция разброса снижена, функция концентрации повышена. Уровень парасимпатических влияний на ритм сердца резко снижен.

#### ДИАГНОЗ:

Q85.1 - Туберозный склероз. G40.1 Симптоматическая фокальная эпилепсия. Ремиссия от сентября 2014 года. Множественные рабдомиомы сердца. Множественные ангиомиолипомы и кисты почек. ХБП 2а ст. Ангиомиолипомы печени. Гамартома сетчатки OD.

Операция «гемисферэктомия левого полушария» - 16.09.14г. Правосторонний гемипарез.

#### РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. Наблюдение педиатра, невролога и психолога, нефролога по месту жительства.

2. Постоянный прием противосудорожной терапии:

Вигабатрин (Кигабек) 2000 мг x 2 р.д. 4000 мг/сут (114 мг/кг/сут).

3. Прием патогенетического препарата Эверолимус (Афинитор) в дозе 8 мг в сутки: 4 упаковки диспергируемых таблеток по 2 мг в месяц (48 упаковок диспергируемых таблеток по 2 мг в год).

4. Концентрация эверолимуса в крови до и после приема препарата через 4 часа

5. Мед отвод от прививок на 12 месяцев

6. Динамическое наблюдение: Общий анализ крови - 1 раз в 6 месяцев;

Общий анализ мочи - 1 раз в 6 месяцев;

Биохимический анализ крови (АЛАТ, АСАТ, амилаза, креатинин, мочевины, мочевая кислота, общий белок, глюкоза, холестерин, триглицериды) - 1 раз в год;



- биохимический анализ мочи – 1 раз в год;  
ЭКГ, УЗИ органов брюшной полости и почек-2023год, МРТ-исследование головного мозга (не менее 1,5  
Тесла) - 2023г  
ВЭМ дневного/ночного сна - раз в 6 мес
7. Мед отвод от прививок на 12 мес
  8. Рекомендовано занятия с психологом, логопедом, дефектологом в центрах развития детей.
  9. Рекомендовано ЛФК, ботулинотерапия, легкий массаж, плавание, воита-терапия, ипотерапия, дельфинотерапия.
  11. Рекомендовано санаторно-курортное лечение (в рамках оказания государственной социальной помощи).
  12. Рекомендовано обращение в МСЭК по месту жительства для определения ограничения жизнедеятельности с целью продления инвалидности.

Врач-невролог



Григорьева А. В.