

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ И.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 **100174 - П**

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА

Пациент, **Оганесян София Рафиковна, 18.10.2016 (6 лет),**

Адрес:

ЖАЛОБЫ: нарушение поведения, плохой сон, ночной энурез

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Анамнез жизни, заболевания:

Ребенок от 2й беременности 2х родов, на фоне токсикозов. Роды 2 оперативные, на 38 неделе. При рождении: масса 3300г, рост 50 см. На 32 неделе беременности диагностирована опухоль сердца. Диагноз ТС выставлен после рождения. МРТ головного мозга- признаки туберозного склероза. Первые гипопигментные пятна на ногах появились в возрасте 3 месяцев. Старшая сестра – 3 года диагноз туберозный склероз, генетически подтвержден. 29.01.2017-дебют приступов в виде серийных спазмов. Вечером был введен Вигабатрин в дозе 125 мг. После введения препарата приступов нет. Постепенно доза Сабрила была увеличена в связи с активностью на ВЭЭГ мониторинге до 1500 мг в сутки (187 мг\кг\сут). В январе, марте, июне фебрильные статусы, купировали реланиумом. Афинитор принимает с января 2018 года в дозе 4 мг\сут, (нежелательных явлений нет). Получает Вигабатрин в той же дозе (130 мг\кг\сут) в 2018 году. В 2019 году повышение вигабатрина 3000мг\сут. В июле 2020 статус фебрильный, купирован диазепамом 10мг ректально. При поступлении получает вигабатрин 3000мг\сут. Коррекция афинитора до 6 мг в сутки. Учитывая ухудшение картины ВЭЭГ мониторинга, а также увеличения веса ребенка, с целью снижения риска возобновления приступов в планах увеличение дозы Вигабатрина.

На момент консультации получает Афинитор 6 мг в сутки, Вигабатрин 3000 мг в сутки. Вес 32 кг, рост 128 см, BSA

ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:

Общее состояние: удовлетворительное

РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ: Ранее проведенные обследования:

Молекулярно генетический анализ – выявлена мутация в гене TSC2 обнаружена однонуклеотидная замена chr16^2126117 p.W896Cfsx49 (c.2688_2697delGTTCATCAGG)

ВЭМ дневного сна и бодрствования (в течение 1 часа): 09.01.2017: нормальная ЭЭГ бодрствования. Патологическая ЭЭГ сна: в небольшом количестве зарегистрированы полифазные острые волны в левой лобно-вертексной области периодически в структуре К-комплексов и вертексных потенциалов.

ВЭМ дневного сна и бодрствования (в течение 1 часа): 01.02.2017: Патологическая ЭЭГ сна и бодрствования. Мультирегиональная эпилептиформная активность в лобно-центральных областях независимо с двух сторон (F4-F8-C4; F3-F7-C3) и в правой височной области (T3-T6) периодически принимающие бисинхронный характер в структуре интермиттирующего замедления низким индексом представленности. ЭЭГ сна: мультирегиональная эпилептиформная активность с акцентом в лобно-центральных областях периодически принимающая бисинхронный и диффузный характер со средним индексом представленности.

ВЭМ бодрствования: 15.03.2017: Патологическая ЭЭГ: интермиттирующее региональное замедление активности в левой центрально-теменной области низкой представленности.

ВЭМ бодрствования: 06.04.2017: Нормальная ЭЭГ бодрствования в начале исследования и после пробуждения: Основной корковый ритм сформирован по возрасту. Патологическая ЭЭГ сна: Сон модулирован по стадиям. С крайне низкой представленностью интермиттирующее замедление в левой височной области с включением единичных острых волн.

ВЭМ бодрствования: 15.05.2017: Патологическая ЭЭГ (бодрствование). Основная фоновая активность сформирована по возрасту. Интермиттирующее замедление активности в теменно-затылочных областях с низкой представленностью.

ВЭМ бодрствования: 21.09.2017: Патологическая ЭЭГ: интермиттирующее региональное замедление активности в левой лобной области.

ВЭЭГ 28.09.2017: (Сабрил 1000мг\сут) Патологическая ЭЭГ бодрствование. Фоновая активность

сформирована по возрасту. Интемиттирующее региональное замедление активности в левой лобной области. Во сне регистрируется эпилептиформная активность в виде одиночных острых волн с низкой представленностью в левой заднелобной области. Доза Сабрила увеличена 1500 мг/сут. ВЭЭГ 01.11.2017: (Сабрил 1500 мг/сут) Нормальная ЭЭГ (бодрствование-сон). ЭЭГ бодрствования в начале исследования и после пробуждения: Фонтовая активность сформирована по возрасту. ЭЭГ сна: Сон модулирован по стадиям.

ВЭЭГ 20.07.2020: В бодрствовании и во сне регистрировалась переходящая, временами продолженная региональное замедление в правой задневисочной затылочной области T6-O2 с тенденцией к распространению на правую теменную представленными волнами дельта диапазона, переходящее региональная дельта замедление в левой задневисочной затылочной области T5-O1; региональная эпилептиформная активность в левой височной области T3 в структуре замедления в той же области. Во сне региональная эпилептиформная активность в право нижне лобной области F8 с тенденцией к распространению на правую височную область; редко в правой затылочной области O2. ИЭА в бодрствовании крайне низкий, во сне нарастает в пределах н-из-ких значениях.

ЭЭГ мониторинг 03.11.2022: В бодрствовании и во сне регистрировалась переходящая, временами продолженная региональное замедление в правой (P4).

Узи почек: 10.04.2017: утолщение паренхимы почек.

УЗИ органов брюшной полости и почек 20.09.2017: В паренхиме левой почки по передней поверхности - не менее трех образований повышенной эхогенности округлой формы максимальным размером 0,4*0,3 см, паренхиме правой почки по передней поверхности - не менее трех образований повышенной эхогенности овальной формы максимальным размером 0,7*0,4 см

УЗИ брюшной полости и почек 08.10.2019: В паренхиме обеих почек - умеренное количество ангиомиолипом, максимальными размерами: справа - 1,2 x 0,3 см, слева - 0,7 x 0,3 см, лоханки - не расширены чашечка верхней группы: справа - 0,8 см, слева - 0,5 см.

МРТ головного мозга 25.09.2017: В больших полушариях выявляются корковые туберы размерами до 33x24 мм с формированием кист в некоторых из них. Имеются множественные очаги пониженного МР-сигнала в T1 и T2 ВИ в латеральных стенках боковых желудочков с максимальным размером до 12x10 мм в заднем роге правого бокового желудочка, вблизи отверстия Монро справа и слева имеется образования размерами: слева 10x9x12 мм (объем 563,79 кубических мм); справа 7x5x8 мм (объем 146,17 кубических мм);

МРТ головного мозга 10.10.2019: Вблизи отверстия Монро справа и слева имеется образования размерами: слева 10x6x10 мм (объем 313 кубических мм); слева 10x6x10 мм (объем 313 кубических мм);

МРТ головного мозга 08.04.2021: Заключение. Без динамики от 2019 года. СЭГА в отверстия Монро справа и слева образования размерами до 10-12 мм

ДИАГНОЗ:

Q85.1 - Туберозный склероз. G40.1 Симптоматическая эпилепсия, фармакорезистентная форма. Субependимальные гигантоклеточные астроцитомы боковых желудочков головного мозга. Множественные рабдомиомы сердца. Многочисленные ангиомиолипомы почек. OD гамартома сетчатки. Гетерохромия радужки.

РЕКОМЕНДАЦИИ:

Рекомендации:

1. Наблюдение педиатра, невролога, кардиолога по месту жительства.
2. Противосудорожную терапию проводить длительно и непрерывно.

Вигабатрин (Сабрил) 1500 мг x 2 р.д., 3000 мг/сут

3. Прием патогенетического препарата для лечения осложнений туберозного склероза в виде гигантоклеточных астроцитом головного мозга и множественных ангиомиолипом почек: Эверолимус (Афинитор) 6 мг в сутки (3 упаковки диспергируемых таблеток по 2 мг в месяц). 36 упаковок диспергируемых таблеток в год. Площадь поверхности тела BSA- 0,76 м² Таблетки Афинитора делению не подлежат!

4. 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 6 мес;

биохимический анализ мочи - 1 раз в год;

УЗИ органов брюшной полости и почек, консультация окулиста - ежегодно, 2023г

ВЭМ дневного/ночного сна – 2023

МРТ-исследование головного мозга (в эпилептическом режиме 3 Тесла) – 2023г

6. Магне В6 по 10,0 мл x 1 р.д. (1 месяц, 2-3 курса в год)

7. Мед отвод от прививок на 12 мес

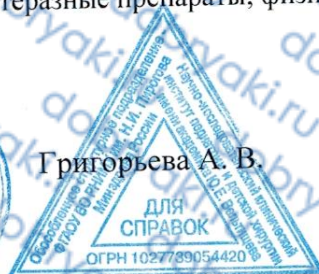
8. Рекомендовано санаторно-курортное лечение (в рамках оказания государственной социальной помощи).

9. Рекомендовано занятия с психологом, логопедом, дефектологом в центрах развития детей.

10. Рекомендовано обращение в МСЭК по месту жительства для определения ограничения жизнедеятельности с целью продления инвалидности.

Противопоказаны: Кортексин, церебролизин, энцефабол, пирацетам (луцетам, ноотропил), пикамилон, аминалон, фезам, инстенон, (пантогам, пантокальцин), антихолинэстеразные препараты; физиотерапия.

Врач-невролог



Григорьева А. В.