



ВЫДИСНОЙ ЭПИКРИЗ

Пациент *Рагимова Джамия Раслановна 14 лет* (дата рождения 17.03.2006) находилась в клинике Epilepsy center с 11.04.2020 по 13.04.2020 с целью коррекции кетогенной диеты.

Наблюдается по поводу фармакорезистентной эпилепсии.

Анамнез: Дебют приступов в 2,5 года с фокальных правосторонних клоний в лицевой мускулатуре, тонического напряжения в конечностях. Частотой до 30-40 в сутки.

Фармакоанамнез: Депакин – аггравация, карбамазепин – аггравация, фризидум – аггравация, осилол – б/эффекта, бензонал – б/эффекта, клоназепам – аггравация, тореал – б/эффекта, кенпра – б/эффекта, факомпа – б/эффекта, ламиктал – б/эффекта.

В настоящее время приступы двух типов: асимметричные тонические с преобладанием моторного компонента в левых конечностях, а также с версией головы и глаз влево, левосторонними гемиклониями с переходом в билатеральный тонический приступ с формированием фигуры «4».

29.08.2019 ведена кетогенная диета с положительной динамикой в виде снижения частоты приступов на 50%. В настоящее время приступы 1 раз в 1-3 дня, до 4 в сутки.

С декабря 2019г. проведена коррекция рациона, увеличен калораж до 1750 ккал ввиду чего за 4 мес. ребенок прибавил весе 4 кг, появились стрии, рвота после 3 или 4-го приёма пищи.

Проведённые обследования:

ВЭМ в динамике (2013-02.2020): региональная активность в левой лобно-центральной области, генерализованные разряды.

МРТ головного мозга от 2019: без видимой патологии.

При секвенировании экзона (Геномед) выявлена ранее не описанная мутация в 3 экзоне гена GATA (с.702C>A). Мутации в этом гене приводят к развитию нейросенсорной тугоухости, гипопаратиреоза и дисплазии почек. Наблюдается эндокринологом по поводу гипотиреоза с 09.2019г. Получает препараты кальция и магния

Также принимает леветирацетам 2000 мг/сут, тореал 200 мг/сутки, ламотриджин 200 мг/сутки.

Селец 100 мкг, Витамин Д3, препарат кальция, аспаркам - поочередно, курсами по 1 мес.

Осмотр:

Вес 50 кг. Рост 148 см. ЧДД 18 в мин. ЧСС 95 уд/мин.

Физическое развитие низкое, дисгармоничное за счёт избыточной массы тела. Катаральных явлений нет.

Кожные покровы бледно-розовые умеренной влажности. Стрии на боковых поверхностях спины, внешней и внутренней поверхности бёдер, коленей. Acne vulgaris на коже лица.

Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно. Тургор мягких тканей физиологический.

Отеков, пастозностей, цианоза нет.

Видимы слизистые: ОУ - конъюнктивы розовые, чистые. Склеры спокойны. Слизистая зева не гиперемирована, чистая. Миндалины гипертрофированы до 1 ст., чистые.

Пищеварительная система: аппетит удовлетворительный. Язык влажный, чистый. Питается 4-хкратно. Находится на кетогенной диете в соотношении 3:1, общим калоражем 1750 ккал. Живот мягкий, не вздут, доступен поверхностной и глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный. Печень, селезенка не увеличены. Рвота после третьего/четвертого приёма пищи.

Стул самостоятельный, без патологических примесей.

Наружные половые органы сформированы по женскому типу. Menses регулярные, с осени 2019г.

Мочеиспускание свободное, безболезненное.

Учится по программе 4го класса на дому.

Epilepsy center

«Epilepsy Center»
тел.: 8-495-920-5451
8-916-980-3451
e-mail: info@epilepsy-center.ru

Двигательная сфера: мышечный тонус в руках и ногах ближе к физиологическому. Тазовые функции контролирует.

Походка и речь замедлены, крупная моторика неловкая.

По результатам лабораторных и инструментальных исследований:

ОАК 25.02.20: лейкоц. $7,7 \times 10^9$ тыс., эр. $4,53 \times 10^{12}$ /л, Hb 132 г/л, тромб. 358×10^9 тыс.

ОАМ 25.02.20: плотность 1025, белок, лейкоц., эр. - отрицат.

Биохимия крови от 20.02.20: альбумин 46 г/л, Билирубин общ. 6,3 мкмоль/л; АЛТ 6 ЕД/л; АСТ 17 ЕД/л; ЩФ 236 Ед/л; ГГТ 12 Ед/л, креатинин 58 мкмоль/л. Натрий 141 ммоль/л; Са 2,36 ммоль/л;

Са⁺ 1,3 ммоль/л, калий 4,67 ммоль/л; мочевины 3,9 ммоль/л; мочевая кислота 303 мкмоль/л (N до 446); глюкоза 4,2 ммоль/л

УЗИ органов брюшной полости и почек от 21.02.20: без патологии.

ЭКГ: ритм синусовый. ЧСС 94 уд/мин.

Заключение: Неуточнённая фокальная эпилепсия. Фармакорезистентное течение приступов.

Ребенок с фармакорезистентными приступами госпитализирован в клинику Epilepsy center с целью коррекции кетогенной диеты.

Проведенные исследования и консультации:

Консультация невролога Калыбаевой Н.А. от 12.04.2020

На момент осмотра - 2ые сутки коррекции кето-соотношения (госпитализации). Приступы ежедневные, серийные

Сознание ясное. Менингеальных симптомов нет.

Объем движений глазных яблок полный. Зрачки симметричные. Реакция зрачков на свет живая, симметричная. Лицо симметрично в покое и при выполнении мимических проб. Нистагма нет.

Бульбарных нарушений нет. Язык по средней линии. Сила в конечностях достаточная (D>S).

Мышечный тонус без патологических изменений.

Сухожильные рефлексы живые, симметричные. Патологических стопных знаков нет. Пареза нет.

Чувствительных нарушений нет. В позе Ромберга устойчива. Динамические координаторные пробы выполняет удовлетворительно.

Обучается на дому. При осмотре улыбается, стесняется, на вопросы отвечает не сразу, команды выполняет после медленного разъяснения по 2-3 раза.

ВЭМ: Основные корковые ритмы регистрируются соответственно возрасту. Зарегистрированы регулярные региональные разряды эпилептиформной активности в левой центральной области (С3), с распространением на левую теменную область. Периодически регистрировались диффузные разряды эпилептиформной активности, с амплитудным преобладанием в правой затылочно-теменной области (О2-Р4).

Во сне зарегистрирована серия из множества (более 20) коротких фокальных эпилептических приступов, в виде тонического напряжения левой ноги (выпрямляла, либо приподнимала ступню), и сжимания рук в кулаки. По ЭЭГ при этом, в большинстве случаев, регистрировалась диффузная ритмичная пробежка альфа-диапазона (около 4-5 секунд), в части случаев с левополушарным амплитудным преобладанием => диффузная тета-активность.

Заключение: Вероятно, структурная фокальная эпилепсия. Фармакорезистентное течение. Эпилептическая энцефалопатия.

Консультация дефектолога Мухиной М.А. от 12.04.2020 Девочка постепенно, осторожно

вступает в контакт со взрослыми, в общении незаинтересована. Реакция на факт обследования

неадекватная. Девочка обучается в общеобразовательной школе в 4-м классе (надомная форма

обучения - 1 класс), была пролонгация 1 и 4 классов. Поведение адекватное,

Тел.: 8-495-920-5451

Рекомендации:

1. Антиэпилептическую терапию продолжить.
2. Продолжить кетогенную диету в соотношении 2,0:1, энергетическая ценность 1400 ккал/сут, белок 35 гр/сут
3. Динамическое наблюдение эпилептолога, педиатра, эндокринолога
4. Ведение дневника кетонов и глюкозы крови
5. Дневник приступов
6. Введение в рацион МСТ-масла
7. Витамин Д3 2000 Ед, внутрь, ежедневно.
8. Коррекция дополнительной поддерживающей терапии после получения результатов исследования.

Рекомендации дефектолога:

Рекомендован индивидуальный режим обучения по общеобразовательным предметам по индивидуально составленному плану обучения (АОП для детей с ЗПР).
Строго регламентированное наблюдение и отслеживание динамики уровня сформированности учебных навыков с целью корректировки и выбора формы и программы дальнейшего образования.

Предоставить анализы:

- Общий анализ крови (с лейкоцитарной формулой)
- Биохимический анализ крови (общий белок, холестерин – липидный профиль (ЛПНП, ЛПВП), мочевины, креатинин, мочевая кислота, амилаза, липаза, фракции билирубина, щелочная фосфатаза, ГГТ, АЛТ, АСТ, электролиты – К, Na, Ca, Mg, Cl)
- общий анализ мочи
- биохимический (суточный) анализ мочи (общий белок, креатинин, соли фосфора, кальция, мочевой кислоты)
- УЗИ органов брюшной полости, почек
- ЭКГ
- Кал на кишечную группу (дизентерия и сальмонеллез), анализ кала на яйца глистов, соскоб на энтеробиоз – ребёнок и сопровождающий
- уровень селена, витамина Д, фолатов в крови

Селен, витамин D, фолаты в крови
1) Кровь: Селен, витамин D, фолаты в крови
2) Моча: креатинин, мочевая кислота, фосфор, кальций
3) Моча: на энтеробиоз
4) Кал: на кишечную группу, анализ кала на яйца глистов, соскоб на энтеробиоз
5) УЗИ органов брюшной полости, почек
6) ЭКГ
7) Общий анализ крови (с лейкоцитарной формулой)
8) Биохимический анализ крови (общий белок, холестерин – липидный профиль (ЛПНП, ЛПВП), мочевины, креатинин, мочевая кислота, амилаза, липаза, фракции билирубина, щелочная фосфатаза, ГГТ, АЛТ, АСТ, электролиты – К, Na, Ca, Mg, Cl)
9) Общий анализ мочи
10) Биохимический (суточный) анализ мочи (общий белок, креатинин, соли фосфора, кальция, мочевой кислоты)

Врач:

Врач:



Кастерина И.Д.

Соловьев В.Б.

Тел: 8-495-920-54-51
8-916-980-34-25

Москва, ул. Бориса Жигулёнкова д.7

!!! ежедневно На эл.почту клиники info@keto-clinic.ru высылать результаты:
уровень кетонов и глюкозы крови – 1 раз/сутки (утром натощак)

При следующей госпитализации иметь при себе результаты:

- Общий анализ крови (с лейкоцитарной формулой)
- Биохимический анализ крови (общий белок, холестерин – липидный профиль (ЛПНП, ЛПВП), мочевины, креатинин, мочевая кислота, амилаза, липаза, фракции билирубина, щелочная фосфатаза, ГГТ, АЛТ, АСТ, электролиты – К, Na, Ca, Mg, Cl)
- общий анализ мочи
- биохимический (суточный) анализ мочи (общий белок, креатинин, соли фосфора, кальция, мочевой кислоты)
- УЗИ органов брюшной полости, почек
- ЭКГ
- Анализ крови на ВИЧ, RW, гепатит В – ребёнок и сопровождающий (работающий на кухне)
- Кал на кишечную группу (дизентерия и сальмонеллез), анализ кала на яйца глистов, соскоб на энтеробиоз – ребёнок и сопровождающий (работающий на кухне)
- реакция Манту или диаскинтест, или заключение от фтизиатра о том, что ребенок не состоит на учёте.
- уровень селена, витамина Д, фолатов в крови

Кровь на гормоны (кортизол, ТТГ)
Видео ЭЭГ мониторинг
кал

Общие рекомендации

1. **Исключить из рациона** высокоуглеводные продукты питания, гигиенические и косметические средства, лекарственные препараты, в состав которых входят: декстроза, глюкоза, фруктоза, глицерин, лактоза, левулоза, мальтоза, мальтодекстроза, маннитол, полисахарид, пропиленгликоль, сорбитол, ксилоза – данные добавки могут быть зашифрованы под буквой Е (Е1520 – пропиленгликоль). При невозможности ограничить эти продукты в рационе – необходимо внести их в кетокалькулятор.
Лекарственные препараты: таблетки для рассасывания от боли в горле, кашля, сиропы, суспензии и т.д.
Гигиенические и косметические средства – блеск/помада для губ, лосьоны, ополаскиватель для полости рта и т.д.
2. Ежедневный контроль уровня кетонов (норма 2-6) и глюкозы (норма 3,3-5,5) крови (не в моче!!!) 1 раз в день. Ведение дневника.
3. Контроль биохимического анализа крови (общий белок, холестерин – расширенный анализ, мочевины, креатин, мочевая кислота, фракции билирубина, ЩФ, ГГТ, АЛТ, АСТ, электролитов – К, Ca, Na, Cl), общего анализа крови – **1 раз в месяц**
4. Контроль уровня витамина Д3, селена **1 раз в 3 месяца**
5. Контроль суточного анализа мочи – **1 раз в 3 месяца**
6. Контроль УЗИ органов брюшной полости и почек **1 раз в месяц**
7. ЭКГ – **1 раз в 3 месяца**



Тел: 8-495-920-54-51
8-916-980-34-25