



ООО «Институт детской неврологии и эпилепсии им. Святителя Луки»

РФ 108841 г. Москва, г. Троицк, ул. Нагорная, д. 5

Лицензия ЛО-77-01-014900 от 26.09.2017

WWW.EPILEPTOLOGIST.RU

ИНН 5030070639, ОГРН 1105030002142

15 октября 2019 года

Консультативный амбулаторный прием

ФИО: Рябченко Валерия, 3 года (24.02.2016)

Вес – 17 кг

Диагноз: Эпилепсия неустановленной этиологии.

Дифференциальный диагноз между структурной фокальной эпилепсией и синдромальной формой генетической патологии.

Приступы с дебютом в 3 месяца: эпилептические спазмы (асимметричные, единичные и серийные), фокальные тонические приступы с правосторонним акцентом, приступы с остановкой двигательной активности.

Лобная астазия-абазия.

Учитывая фокальный характер приступов, наличие фокальных тонических приступов с последующей серией спазмов (периодические спазмы), региональные изменения на ЭЭГ и локальные изменения на МРТ высоко вероятно структурная эпилепсия.

Однако тяжелое общее состояние ребенка с выраженной задержкой психомоторного развития не позволяет полностью исключить генетическую природу заболевания.

Неврологический статус: Взгляд фиксирует и прослеживает на короткое время.

Диффузная мышечная гипотония. Объем движений конечностей полный.

Переворачивается, ползает, не сидит, не ходит. Игрушки самостоятельно не берет.

Контакту не доступна.

ВЭМ: Мультирегиональная эпилептиформная активность высокого индекса.

Основной очаг - левые теменно-височные отделы с диффузным распространением в виде более или менее регулярных медленных комплексов острая-медленная волна.

ВР-МРТ (СПб, апрель 2019 г): Линейная зона повышения сигнала в белом веществе левой лобной области во FLAIR.

Генетические исследования:

ТМС, панель генов «Наследственные эпилепсии», полное секвенирование экзона

(Геномед) – без патологии

Хромосомный микроматричный анализ – без нарушений.

Полное секвенирование генома – в работе.

Рекомендации:

В настоящее время получает:

Вигабатрин (получает Сабрил): 500 мг 2 раза в день (1000 мг в сутки)

Руфинамид (получает Иновелон): 250 мг утром – 400 мг вечером (650 мг в сутки)

Рекомендована отмена Иновелона по 200 мг в неделю с одновременным введением карбамазепина пролонгированного действия:

Стартовая доза: 100 мг 2 раза в день

Через неделю: 100 мг утром и 200 мг вечером

Через неделю: 200 мг утром и 200 мг вечером

Через неделю: 200 мг утром и 300 мг вечером (500 мг в сутки)

Через 3 недели – контроль концентрации карбамазепина в крови (утром, до приема препарата)

Оценка эффекта – 3-4 недели.

При отсутствии эффекта рекомендована постепенная отмена одного (наименее эффективного) АЭП и одновременное введение этосуксимида (1 мл = 50 мг; строго после еды!):

Стартовая доза: 1 мл 2 раза в день

Через неделю: 3 мл 2 раза в день

Через неделю: 4 мл 2 раза в день

Через неделю: 5 мл 2 раза в день (10 мл = 500 мг в сутки)

При отсутствии эффекта от лечения рекомендовано рассмотреть вопрос о введении кетогенной диеты или установлении стимулятора блуждающего нерва.

Антиэпилептическую терапию принимать длительно, непрерывно, строго после еды!

Рекомендованы постоянные занятия с логопедом и дефектологом; проведение реабилитационных мероприятий (ЛФК, массаж, кинезиотерапия).

Повторный осмотр через 6 мес. Перед повторной консультацией провести: - видео-ЭЭГ-мониторинг с включением сна (+7495 669 83 93; +7 495 181-31-01); - общий анализ крови (с формулой крови и тромбоцитами) и биохимический анализ крови (общий белок, общий и прямой билирубин, щелочная фосфатаза, гамма-ГТ, АЛТ, АСТ, амилаза, глюкоза, натрий, калий, кальций, мочевины, креатинин, мочевая кислота, холестерин); концентрация карбамазепина в крови (утром, до приема препарата).

Руководитель Клиники ИДНЭ
им. Святителя Луки
Доктор медицины, профессор



К.Ю. Мухин