

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ И. ПИРОГОВА» (РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова)

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ
РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
(РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)
ИНН 7728095113 КПП 772845002 ОГРН 1027739054420
Ленинский проспект, д. 117, г. Москва, 119571

СПРАВОЧНАЯ: 8-495-936-90-09
ПРИЕМНОЕ 8-495-936-90-45
ОТДЕЛЕНИЕ:
ФАКС: 8-495-935-61-18
ПОЛИКЛИНИКА: 8-495-936-91-30
8-495-936-92-30
ОБЩИЙ ОТДЕЛ 8-495-936-94-54
(ПО ПИСЬМАМ):
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ: 8-495-434-11-77
E-MAIL: clinica@rdkb.ru

Пациент **Сарыгина Марина**
Возраст **6 лет (30.12.2012г.р.)**
Амбулаторная карта **143484-а**

24.01.2019г.

Консультация невролога

Жалобы: на частые приступы.

Анамнез: Дебют приступов с весны 2015 года. Кинематика: судороги во время сна в виде левосторонних гемиклоний до 10-30 секунд, гемифациальных слева до 5-10 эпизодов в месяц. Периодически с развитием постприступного прозопареза в течение 2-3 минут.

С января 2017 года проводится подбор противосудорожной терапии: трилептал 450 мг в сутки – ремиссия 2-3 месяца, трилептал 450 мг в сутки + депакин хроносфера 500 мг в сутки – без эффекта; трилептал 450 мг в сутки + кеппра 1000 мг в сутки без эффекта, депакин + кеппра в до 1000 мг в сутки – без эффекта, депакин + топамакс 100 мг в сутки – ремиссия до 1.5 месяцев, депакин + суксилеп – заторможенность, замиранья, миоклонии век. В сентябре 2018 года находилась на госпитализации в НПЦ спец. Мед.помощи им. В. Ф. Войно-Ясенецкого, где к терапии подключен клоназепам. В настоящий момент получает клоназепам 0.875 мг на ночь, депакин хроносфера 600 мг в сутки (концентрация 64.86 мкг/мл)

МРТ головного мозга от 01.2017г. – киста шишковидной железы.

ВЭМ от 05.09.2016г. – ДЭПД высоким индексом в правой лобно-центрально-височной области, независимо в левой лобно-центральной области, периодически латерализованные разряды.

ВЭМ от 04.09.2018г. - ДЭПД в правых и левый височно-центральных отделов, индекс во время сна до 80%

Наследственность: не отягощена.

Девочка наблюдается кардиологом по поводу – недостаточности митрального клапана, экстрасистолии.

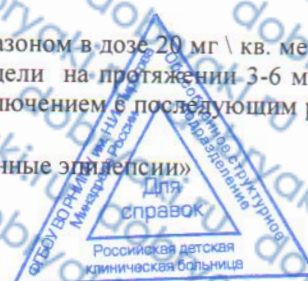
В неврологическом статусе: Общемозговой и менингеальной с-ки нет. ЧН: движения глазных яблок в полном объеме, лицо симметрично, язык не девирует. В двигательной-рефлекторной сфере: походка не нарушена. Тонус мышц в руках и в ногах несколько снижен. Сила мышц в ногах не снижена. Сух. рефлекс снижены, патологических стопных рефлексов нет. Атаксии и нет, легкая интенция слева, дисметрии не выявлено. Интеллект по возрасту. Вес 26.5 кг, рост 119.5 см

Диагноз: Роландическая эпилепсия, атипичное течение, фармакорезистентность.

Рекомендовано:

- Депакин хроносфера 600 мг в сутки продолжить длительно
- Клоназепам повышение до дозы 1.5-2 мг в сутки в 2 приема
- По месту жительства дополнительно пульс-терапия дексаметазоном в дозе 20 мг / кв. метр = 10 мг в в капельно ежедневно в течение 3 дней, повторять каждые 4 недели на протяжении 3-6 месяцев. Контроль АД на фоне инфузии. Через 3 месяца – ЭЭГ-мониторинг с включением в последующим решением вопроса о необходимости продолжения гормональной терапии
- Клиническое экзотное секвенирование по панели «Наследственные эпилепсии»

Невролог Некрасова И. В.



Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР"

18.03.2019

115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
+7(495)111-0303

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Сарыгина Марина Сергеевна (30.10.2012)
Сарыгина Виктория Андреевна (09.10.1986)

Причины консультации:

Не исключены наследственные эпилепсии

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Пациентка - Сарыгина Марина Сергеевна, 30.10.2012 г.р.

Жалобы на фармакорезистентные судороги.

Анамнез - девочка от 2 беременности (1 - 2008 - здоровый мальчик) крупным плодом, протекавшей на фоне внутриутробной инфекции, маловодия, угрозы прерывания, самостоятельных родов на 40 неделе с массой 3806 гр, длиной 54 см, оценкой по шкале Апгар 8/?. Раннее развитие - голову держит с 3 месяцев, села в 6,5 месяцев, пошла в 10 месяцев, слова с 11 месяцев. В возрасте 1,5 лет при укладывании спать мама заметила, что у девочки дергается левая щека в течение 10 секунд. Такие эпизоды мама наблюдала ещё несколько раз. Консультированы у невролога - рекомендовано наблюдать. В 4 года после сна мама заметила, что у ребёнка парез лица с левой стороны, купировавшийся самостоятельно за 10 секунд. Впоследствии эти приступы удлиннились до 15 минут и присоединились миоклонии левой руки и ноги. В 5 лет мама отметила подёргивания всего лица.

Приступы полиморфные - онемение, нарушение речи, подёргивания лица, миоклонии односторонние, абсансы. Получала Трилептал, Депакин, Кеппру, Топсавер, Топирамат, Клоназепам с отрицательным эффектом - приступы учащаются. После приступов мама отмечает нарушения речи, с началом приступов память ухудшилась. МРТ головного мозга - норма. Видео-ЭЭГ-мониторинг - в правых и левых височно-центральных отделах КОМВ. Консультирована кардиологом - аномалия развития митрального клапана с недостаточностью 2 степени, транзиторная АВ блокада 1 степени, нарушение ритма сердца по типу желудочковой экстрасистолии. Кариотип - норма. У девочки были 2 гемангиомы - на спине и в паховой области. В связи с тем, что они начали расти после 1 месяца жизни, их удалили. Кроме того, в возрасте 2 лет удалили родинку - доброкачественное новообразование. Сейчас приступы до 2 раз в месяц. Наследственность, со слов, отягощена по болезни Альцгеймера (дебют после 72 лет) и онкологическим заболеваниям.

Объективно - ходит на подготовительные занятия, но по программе не успевает, со сверстниками общается, коленные и ахилловы рефлексы отсутствуют, ПНП с промахиванием, уши оттопырены, асимметрия складок - сколиоз?

Принимая во внимание фармакорезистентность приступов и замедление в темпах развития после начала судорог, у девочки нельзя исключить наследственную эпилепсию, в том числе фокальную с нарушениями речи (GRIN2A).

В плане дообследования рекомендовано проведение полногеномного секвенирования.

Были предложены и проведены исследования:

18.03.2019 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

Получены результаты:

Рекомендации:

В плане дообследования рекомендовано проведение полногеномного секвенирования.

