



ЦЕНТР ЭПИЛЕПТОЛОГИИ
И НЕВРОЛОГИИ
им. А.А.КАЗАРЯНА



тел.: +7 (499) 709-89-89;
e-mail: info@epilab.ru
www.epilab.ru

Заочная консультация невролога-эпилептолога

Ф.И.О. Селиверстов Елисей Олегович, 3 года (02.08.2015г.рожд.)

Анамнез жизни: Роды в срок. Перинатальный анамнез не отягощен. Апгар 8/9 б. После роддома в дет.отделении - тянул голову влево, что сопровождалось выраженным возбуждением, плачем, фиксировали шею воротником. Выписали домой в возрасте 3 нед. Отмечалась выраженная мышечная гипотония. С 4 мес стали отмечать задержку развития (пополз в 1г. 1 мес, сел в 1г. 7 мес, пошел с поддержкой за 2 руки с 1г. 8 мес). В ноябре 2017 неврологом была описана «слабость в правой кисти-предплечье до 4 б. Предпочитает захватывать предметы левой рукой». Другие неврологи этого не отмечали. В настоящее время самостоятельно может сделать несколько шагов. В настоящее время перебирает игрушки, стучит по ним. Ролевых игр нет. Семейный анамнез по эпилепсии и задержкам развития не отягощен.

Анамнез болезни:

В 1 г. 8 мес (апр.2017) фебрильный приступ во сне – глаза вправо, общий тонический, со сгибанием рук, высовывание языка => серий общих сокращений. Длительность около 1 минуты (представлено видео аналогичного приступа). С того времени приступы каждую ночь. В сентябре 2017г два приступа со статусным течением до 40 минут. Начало с подергиваний рук или ног, билатерально, с развитием ГСП. Представлено видео аналогичных приступов – миоклонии в ногах, либо генерализованный асинхронный миоклонус (т.е. второй вид приступов). Большинство приступов в ночном сне. За 2018 год – три статуса, купированных диазепамом и буксоломом.

Фармакоанамнез:

Кеппра, топамакс, трилептал, осполот – б/э, на фоне Трилептала – приступы стали короче. Депакин-сироп - учащение приступов. Клоназепам (а затем фризидума) – приступы стали «мягче», без изменения частоты, однако появилась выраженная сонливость. При отмене Фризидума – улучшение физического и психологического состояния ребенка. Файкомпа – без эффекта. Масло Шарлоты Драве – ухудшение по приступам, отменили.

В настоящее время приступы каждую ночь, 1-2 раза. Терапия: Трилептал 225 мг на ночь (при попытке снижения дозы нарастают миоклонические приступы).

Вес - 13,5 кг.

Обследования:

- МРТ от нояб.2017 (Медем) - арахноидальная киста правой сильвиевой щели (Галасси 2), перивентрикулярная лейкопатия. Подозрение на склероз правого гиппокампа (при анализе цифровых данных не подтверждается).
- НВЭМ в 2 года (нояб.2017, НМ) – фон сохранен, периодически – диффузные вспышки ритмичной тета-активности. Эпи.активность типа ДЭРД в теменно-вертексных отделах с

распространением на правые теменные отделы, низким индексом. Во сне умеренное увеличение индекса в P4, O2-P4-Pz-Cz, F4-Fz.

- Расш.ХМА (Геномед) – норма.
- Экзом (Генетико) – выявлено две гетерозиготные мутации, унаследованные от родителей (т.о. патологии не выявлено).
- НВЭМ от 16.09.18 (ЦК) – левополушарные вспышки ритмичной тета-активности с акцентом в лобно-центрально-вертексной области, с бифронтальным распространением, либо в задних отделах полушарий S>D. Региональная эпи.активность в Pz-O2, независимо в T3 (временами с распространением на C3). Редкие разряды в F4. Индекс в пределах низких значений. Во сне зарегистрирован эпилептический приступ, с напряжением в правой руке, около 1 минуте. Впечатление о наличии слабых автоматизмов в левой ноге. По ЭЭГ начало приступа с пробежки ритмичной активности в левой лобно-центрально-вертексной области (вероятная зона начала приступа).

Диагноз:

Фармакорезистентная эпилепсия с миоклоническими и тоническими приступами, в т.ч. с фокальными симптомами, со статусным течением приступов. Наиболее вероятно генетическая природа состояния. Убедительных данных за структурную форму эпилепсии нет. Задержка психо-речевого и моторного развития.

Рекомендации:

1. Запросить данные FASTQ в лаборатории для хранения и последующего переанализа через год в лаборатории клинической биоинформатики (Федор Коновалов).
2. Показана кетогенная диета (Тольятти «Медеал», Черновцы «Эпинекето», г. Москва, «НПЦ медпомощи детям» в Солнцево).
3. Показано проведение полногеномного обследования (Геномед).
4. Показаны занятия с логопедом-дефектологом, кинезиотерапия (ЛФК, массаж). Противопоказаны электропроцедуры. Нет противопоказаний для дельфинотерапии, иппотерапии.
5. Введение в терапию Этосуксимида (Суксилеп или Петнидан), суспензия 50 мг в 1 мл. Начальная доза по 1 мл x 2 раза в день. Через неделю по 2 мл x 2 раза в день. Далее увеличивать на 1 мл на каждый прием, до достижения дозы 5 мл x 2 раза в день (500 мг/сут = 37 мг/кг). При прекращении приступов – остановить увеличение дозы препарата (не доходя до 500 мг/сут).
6. При дальнейшем подборе терапии возможно применение Ламотриджина, Барбитуратов.
7. Потенциал VNS-терапии в данном случае представляется низким.

Дата: 23.09.18

Врач:



Троицкий А.А./