

Консультация невролога-эпилептолога от 25.02.19**ФИО:** Шипицын Михаил Михайлович **Возраст** 6 лет (18.03.13)**Anamnesis:** Семейный анамнез не отягощен (мигрень у мамы с 28 лет).

Беременность – ЭКО, тромбофилия, прием гепарина на всем протяжении беременности, ФПН.

Роды – на 38 неделе, плановое кесарево сечение. Раннее развитие с задержкой: с рождения диффузная гипотония, с 3 мес – устойчиво удерживает голову, перевороты – 5 мес, пополз в 7 мес, слова в 1 год, фразовая в 3 года (однако низкий словарный запас).

В 1 год 3 месяца пошел, с тех пор мама стала отмечать особенности походки по типу гемипаретической в правой ноге (появляющийся при вертикализации в последующем при быстрой ходьбе/беге).

В 2,8 года (01.10.15) – впервые приступы по описанию левосторонние гемиклонический приступ, с последующим парезом Тодда в течение 2 часов.

Всего 2 приступа – сентябрь 16 года.

Отмечалось ухудшение поведения, темповая задержка развития.

ВЭМ – ДЭРД в правом полушарии. На МРТ (ЦАиГ) по описанию норма.

Назначен Депакин – без выраженного эффекта.

На повторных ВЭМ с ночным сном – ДЭРД справа и слева, во сне – ESES.

Фармакоанамнез: Депакин, Кеппра, Осполот – без выраженного эффекта.

На фоне Дексаметазон (7 инъекций) – резкое, но кратковременное улучшение познавательных функций и поведения.

На фоне Осполот: улучшение по ЭЭГ: ДЭРД в P4-Pz, C4-T4, без формирования ESES. Без улучшения когнитивных навыков.

Консультация ортопеда (Орешков А.Б.) – атаксический детский церебральный паралич.**НВЭМ** (сентябрь 2018г) – индекс РЭА в левой и реже в правой височной области, до среднего индекса (60% от сна).**Тест Векслера** – ОИП 79, НИП 836.

Назначалась гормональная терапия с 17 сентября по 20 января 19г (Гидрокортизон).

НВЭМ (центр Казаряна, 09.02.2019) – снижение индекса до 30%. На этом фоне мама не отмечает улучшение когнитивных навыков.

Панель Эпилепсии (Геномед) – вариант в гене GBA (незначимая связь с фенотипом).

ХМА – без клинически перестроек.**ПСЭ** (Генетико) – выявлена гетерозиготная мутация в гене INTS6. Сэнгер трио – в работе. Полногеномное секвенирование трио – в работе.

Жалобы на отдышку на фоне неинтенсивной физической нагрузки.

Императивные позывы на мочеиспускание. «Шелушение кожи» стоп.

При осмотре: без очаговой неврологической симптоматики. Моторная неловкость. Мышечная гипотония. Прядь седых волос в левой теменной области. В целом, без фенотипических особенностей. Речь замедлена, инфантильное поведение, СДВГ. Жалобы на запоры. Походка с атаксией.

Заключение:

Генетическая энцефалопатия развития с эпилепсией. Расстройство аутистического спектра (атипичный аутизм без умственной отсталости).
Нейрогенный мочевой пузырь. Синдром ДЦП, атаксическая форма.

Рекомендовано:

- 1- Продолжить прием антиэпилептической терапии: Осполот 200 мг/сут на 2 приема.
- 2- Кардиореспираторный мониторинг ночной.
- 3- Консультация кардиолога (тредмил тест, ЭХО-КГ).
- 4- Консультация психиатра (Елисей Осин, Елизавета Мешкова).
- 5- Кинезиотерапия, баланс-терапия.
- 6- АТ к антитела к тканевой трансглутаминазе (IgAи IgG) и антитела к эндомицию, АТ к Казеин, аллерген-специфические IgG.
- 7- Концентрация фолиевой кислоты, уровень витамина Д.
- 8- Страттера (Атомоксетин) 10 мг утром, через неделю 20 мг, через неделю 30 мг, через неделю 40 мг. На фоне занятий с педагогами.
- 9- Контроль ЭЭГ раз в полгода.
- 10- Может посещать общее образовательное дошкольное учреждение в сопровождении тьютора на полный день.
- 11- Консультация педиатра Сергей Бутрий (консультация по поводу прививок).

Врач-невролог, эпилептолог, нейрогенетик Шарков А.А.
Epileptologist@list.ru

