

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И.ПИРОВОГА»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997

ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420, Тел./факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –  
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ  
ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА

ул. Талдомская, д. 2, Москва, 125412, Тел./факс: +7 495 483 41 83, +7 495 4872045 | E-mail: niki@pedclin.ru

КОНСУЛЬТАТИВНО-ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Телефон регистратуры: (499)-487-10-51, (499)-487-42-79, (499)-487-20-45, (495)-483-41-83, (499)-487-72-50

Дата 17.09.2019

№ АК 148960 - П

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА

Пациент, Шипицын Михаил Михайлович, 18.01.2013 (6 лет),

Адрес: Самарская обл, Самара г, Трошевской д. 22, 13

**ЖАЛОБЫ:** на эпилептические приступы в анамнезе, отставание психоречевого развития, нарушение поведения, нарушение памяти.

**Диагноз основной клинический:** Генетическая энцефалопатия развития с эпилепсией.

**Сопутствующие заболевания:** Расстройство аутистического спектра (атипичный аутизм без умственной отсталости). Нейрогенный мочевого пузыря. Синдром ДЦП, атаксическая форма.

Anamnesis семейный анамнез неотягощен (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 месяцев устойчиво удерживает голову, повороты 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 левой ноге (появляющейся при вертикализации в последующем при быстрой ходьбе/беге). В 2,8 года (01.10.20015) – впервые приступы по описанию левосторонние гемиклонические, с последующим парезом Тогда в течении 2 часов. Всего 2 приступа – сентябрь 2016 г. 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. Фармокоанамнез: Депакин, Кеппра – 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.

НЭВМ (сентябрь 2018) – индекс РЭА в левой реже правой височной области, до среднего индекса (60% от сна). Тест Векслера – ОИП 79, НИП 83. Назначалась гормональная терапия с 17 сентября 2018 по 20 января 2019 (Гидрокортизон) 8-6-4-2мг/кг суточно.

НВЭМ (центр Казаряна 02.02.19) 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.

При осмотре: вес 25 кг. Соматический статус без особенностей. Прядь седых волос в левой теменной области, гиперпигментное пятно менее 1 см на пояснице, особенности строения ушной раковины, эпикант. Речь замедлена, инфантильное поведение, СДВГ. Мышечная гипотония диффузная. Нарушение осанки, разностояние лопаток и плеч, умеренный гипелордоз, плосковальгусная деформация стоп D>S. Моторная неловкость. Походка с атаксией, ротация правой стопы внутрь.

**Рекомендации:**

1. Наблюдение педиатра, невролога, ортопеда по месту жительства;
2. Соблюдение режима дня;
3. Продолжить постоянный прием:
4. Осполот (Сультиам) 100 мг x 2 раза (8 мг/кг/сут). Препарат не зарегистрирован в РФ, консилиум выдан на руки.
5. ЭЭГ сна в работе.



6. ЛФК ежедневно.
7. Вакцинация возможна только импортными инактивированными вакцинами.
8. Противопоказаны: Кортесин, церебролизин, энцефабол, пирацетам (ноотропил, фезам), пикамилон, аминалон, инстенон, антихолинэстеразные препараты; физиотерапия.
9. Плановая консультация в НИКИ Педиатрии по результатам видео-ЭЭГ сна.

Врач-невролог



Шидловская О.А.