

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения

"ДЕТСКАЯ КРАЕВАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"

министерства здравоохранения Краснодарского края

г. Краснодар, ул. Площадь Победы, 1

Детский Консультативно-диагностический Центр

г. Краснодар, ул. Пастовая, 18

Запись на плановую консультацию к специалисту ДКЦ ГБУЗ ДККБ
осуществляется только лечащим врачом поликлиники по месту жительства

"Кабинет наблюдения за детьми с нервно-мышечными болезнями"

"Кабинет профилактики неврологических заболеваний"

<http://dkkb-krasnodar.ru> (Структура/Детский диагностический центр) E-mail: mazyar_ddc@dkkb-kk.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ СПЕЦИАЛИСТА

Невролог отделения катамнеза

МЕДИЦИНСКАЯ КАРТА № 5320583

Дата: 21.01.2021

Ф.И.О.

Сорока Ева Николаевна

Дата Рождения: 09.12.2014 (6 лет 1 месяц)

Адрес регистрации: Краснодарский край, Армавир г,

Адрес проживания: Краснодарский край, Краснодар г,

Жалобы: на задержку речевого развития, тревожность, грызет ногти.

перенесла 20.01.20 пароксизмальное состояние после удара головой - рвота, поворот головы вправо, с нарушением осознанности фрагментарным, неполным. подергивание углов рта и головы, поворот глаз вправо, до 1 минуты.

Анамнез заболевания: Родилась на сроке 36 нед., 2700 г, ИВЛ нет, перенесла неонатальные судороги, назначался депакин, принимала до 2 1/2 месяцев, возникла гепатопатия, ходит с 1 года 2 мес., перенесла отёк головного мозга в 1,5 года - выполнена вакцинация КПК, на следующий день врезалась в столик, заплакала, закатилась, возник поворот глаз вправо и вверх с тоническим напряжением в конечностях, диагностирован отек мозга. Семейный анамнез по ЗРР не отягощён. Выполнялась ЭЭГ. Эпиктивности не зарегистрировано.

ООО. Косолапость. Нутритивная недостаточность, полип девственной плевы, пупочная грыжа.

Сурдологом снижение слуха исключено.

Лепетать умела до года.

До 4 лет страдала аффективно-респираторными пароксизмами, однократно попала в реанимацию - нарушение сознания до 30 минут.

КТ ГМ от 21.01.20 - без патологии

МРТ головного мозга нерезкая диссоциация сигнальных характеристик от затылочных щипцов. МТ-признаки

лейкоэнцефалопати. МРТ 3 Тс - оценено Алихановым - негрубая лейкоэнцефалопатия, ФКД нет

Девочке проведено полногеномное секвенирование. По результатам анализа покрытия секвенированных генов получены данные в пользу наличия дупликации сегмента 17 хромосомы, захватывающей участки 75 генов.

Дупликации описаны как Ротоску-Лупску синдром. Признана мутация de novo. Генетиком осмотрена диагноз согласован.

ВЭЭГ мониторинг - 29.03.20 - в бодрствовании зарегистрирована патологическая активность - периодическое региональное замедление в левой центральной области (С3), дельта диапазона, эпилептиформная активность представленная комплексами спайк-медленная волна, ОМВ 300 Мкв, билатерально-центральные разряды затылочно-теменной локализации, с выраженной тенденцией к диффузному распространению, регионарная активность в левой центральной области С 3, в структуре замедления и самостоятельно во сне в тирмике димонируют диффузные разряды, время от времени приобретают продолженный ритмичный характер, индекс представленности 60-70 процентов. ВЭЭГ мониторинг в сентябрь 2020 года - нормализовался, единичные острые волна и пик волновые комплексы в структуре физиологически паттернов сна, преимущественно по левым центрально-височным отведениям.

Сурдолог нарушения слуха не выявил

Заболевания после года: ОРВИ

Неврологический статус: Функция ЧМН не нарушена, психическое развитие несколько задержано, поведение активное, на замечания реагирует, управляема, сюжетная игра. Уровень активного внимания истощаем.

Экспрессивная речь не соответствует возрасту - лепетные слоги, многие из них соотнесенные, говорит полностью ограниченное число слов, пользуется жестами. Двигательный, координаторный чувствительный статус без патологии, очаговой симптоматики нет, сухожильные рефлексы S = D

Предварительный диагноз: Эпилепсия, предположительно генетическая, в форме фокальных моторных пароксизмов с сохранением осознанности, контроль приступов 1 год

Выраженное РЭР в форме ОНР 2 степени у ребенка с когнитивными нарушениями, гипердинамическим нарушением поведения.
Potocky-Lupsky синдром.

Клинический диагноз: Эпилепсия, предположительно генетическая, в форме фокальных моторных пароксизмов с сохранением осознанности, контроль приступов 1 год.
Выраженное РЭР в форме ОНР 2 степени у ребенка с когнитивными нарушениями, гипердинамическим нарушением поведения.
Potocky-Lupsky синдром.

Рекомендации: Наблюдение невролога продолжить.
Показано проведение полисомнографии.
Занятия с логопедом. Занятия с психологом.
Курсовая реабилитация разрешена.
Не противопоказан логомассаж, показана БОС терапия, вестибулярный тренинг, нейродинамическая гимнастика, музыкотерапия.
Маршрут обучения определять на ЛМПК.
По м/ж решению вопроса о предоставлении документов ребенка в бюро МСЭ для переосвидетельствования.

МКБ: G96.8

Лечащий врач



/ Дудий С.Е., Невролог отделения катамнеза

