



Государственное автономное учреждение Ростовской области
'Областной консультативно-диагностический центр'

344000, г. Ростов-на-Дону, ул. Пушкинская, д. 127.

тел.: (863) 227-00-00

эл. почта: omldc@omldc-rnd.ru веб-сайт: <http://www.rokdc.ru>

Регистрационный номер пациента



846300

Консультативный отдел

Ф.И.О. пациента:

Супрунов Никита Анатольевич - 02.10.13 (846300), 5 лет, мужчина

Талон:

№. 20009392 (20.09.19)

Страховой полис:

Направлен из:

Аксайский район - МБУЗ ЦРБ Аксайского района

ВЫПИСКА ИЗ МЕДИЦИНСКОЙ КАРТЫ АМБУЛАТОРНОГО ПАЦИЕНТА

• Пациент(ка) находился(ась) на амбулаторном обследовании в ОКДЦ с: 20.09.2019 по 18.10.2019

• **Жалобы при первичном обращении**

Принимает депакин хроносфера 300 мг 2 раза в день, перампанел по 6 мг на ночь, клоназепам по 2,5 мг на ночь. Сохраняются приступы с падением (дроп-атаки) от 2-3 приступов до 10 приступов в день с максимальным перерывом в 2 дня. Замирения до 15 в сутки. Пропульсии головы до 7 в сутки. Левосторонние гемиклонические до 2 в сутки. Значимое уменьшение ночных приступов, улучшение сна. Кашель с последующей рвотой со слизью, ухудшение аппетита, отказ принимать лекарства, возникает после приема клоназепама, повышенное слюноотделение. Задержка в психо-речевом и моторном развитии. Появление поведенческих изменений: смех, навязчивые движения.

• **An. Morbi**

Первые приступы с 6,5 мес в виде обмякания.

В 7,5 мес -эпилептический статус клонический с фокальным началом справа до 5 часов. До 11 мес частота статусов до 2 раз в месяц.

С 11 мес до 1,5 лет -ремиссия. Затем статус.

С весны 2017 г. -купирование статуса. Появление тонических приступов с падением. С апреля 2018 г. -ротаторные приступы. Также персистенция левосторонних гемиклонических приступов.

Ребенок от Б, б/о, роды 1, естественные с применением акушерского пособия, кефалогематома слева, с 3 дней -ядерная желтуха (билирубин 700), неонатальные судороги. До 1,5 мес -лечение в ОРИТ.

В 1,5 мес -дренирование кефалогематомы. Затем нормализация уровня билирубина.

Голову держит с 2,5 мес, поворачивался, сидел с опорой, было гуление, лепет.

После дебюта судорог -косоглазие слева, регресс речевых навыков, регресс моторных навыков. С 11 мес самостоятельно сел, ходит с 1,6 года. Фразовая речь с 3,5 лет.

Конвулекс +паглюферал-б/э

Топамакс +депакин -ремиссия 6 мес.

Кеппра+заронтин - ремиссия до 3 недель

Депакин+ заронтин -ремиссия до 3 нед, затем рецидив, затем -ремиссия до 6 месяцев. Ухудшение с декабря 2018 г.

Введение клоназепама с мая 2019 г. - б/э.

С августа 2019 г. введение перампанела в связи с фармакорезистентным течением с частичным положительным эффектом до урежения приступов на 50-70 %.

МРТ ГМ (ЛДЦ МИБС, СПб) от 04.2019 г. - структурные изменения обеих теменно-затылочных долей п/ишемического и п/гипоксического характера в виде выраженного дефицита белого в-ва, диффузного повышения

МР сигнала от белого в-ва за счет лейкопатии, субатрофических изменений коры в этих областях, п/гипоксические глиозирующие изменения обоих гиппокампов с более выраженным глиозом слева, множественные очаги глиоза по ходу семиовального центра, вероятно резидуальные, участок глиоза в п/к ядрах, гипоплазия задних отделов ствола и валика мозолистого тела. Слабо выраженная зона глиоза парасагитальных отделов левой лобной области на уровне премоторной зоны, имеющая связь с корой -зона резидуального глиоза?, косвенная проявления корковой дисплазии?

ВЭЭГМ 3-х часовой от 01.02.2019 г. -ритм по возрасту, высокий индекс эпилептивности по типу ДЭПД в правой теменно-центральной области, с распространением по правому полушарию, в левой задне-височно-теменной области, разряды КОМВ с преобладанием амплитудным в левой затылочной области, регионального преходящего и продолженного замедления в левой затылочно-теменно-задневисочной области, во сне паттерн CSWS. Два приступа из левой затылочно-теменной области.

Офтальмолог от 27.06.2017 г. -расходящееся косоглазие OD. ДЗН -бледно-розовый, границы четкие.

ЭКГ от 18.04.2019 г. - нормальное положение ЭОС, синусовый ритм с ЧСС 74-100 в 1 мин., брадиаритмия, нарушение в/желудочковой проводимости.

Выполнен карิโอтип от 27.08.2019 г. - без патологии.



• **Данные объективного осмотра в день составления выписки**

СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЙ ПРИЕМ НЕВРОЛОГА-ЭПИЛЕПТОЛОГА.

Общее состояние: состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Положение больного активное.

Телосложение: нормостеническое. Антропометрия вес 18.1 кг, рост см, ИМТ .

Кожные покровы чистые, бледные, кожа пяток сухая.

Описание ротовой полости: Слизистая оболочка ротоглотки бледно-розовая, язык чистый, миндалины - б/о.

Глаза и веки: Глазных симптомов нет. Склеры светлые.

Описание лимфатических узлов: Периферические лимфоузлы, доступные пальпации, мелкие, эластичные, подвижные, безболезненные.

Описание отеков: Системные отеки отсутствуют.

Д пульс: Ps D - 90 уд/мин.

Артериальное давление АД d 90/50 мм рт. ст.

Неврологический статус: Высшая нервная деятельность, ребенок в сознании, обращенную речь понимает, речь преимущественно отдельными лепетными словами, бедная, контакт хороший.

Черепно-мозговые нервы: Зрачки D=S, реакция на свет, конвергенцию и аккомодацию в норме. Движения глазных яблок в полном объеме, расходящееся косоглазие, больше слева. Нистагма нет. Функция жевательной и мимической мускулатуры в норме. Корнеальный рефлекс сохранен, глоточный рефлекс вызывается, язык при высывании по средней линии. Окружность головы 49 см.

Парезов, локальных мышечных гипотрофий не выявлено. Сухожильные рефлексy D>S, без патологических рефлексy. Ходит самостоятельно.

• **ДИАГНОЗ**

• **Обоснование диагноза**

С учетом жалоб, анамнеза заболевания, данных исследований можно сделать заключение:..

• **Основной диагноз**

G40.2. Фокальная эпилепсия с билатеральными тоническими (дроп-атаки) левосторонними клоническими, правосторонними клоническими приступами. Фармакорезистентная форма. ESES.

• **Сопутствующий диагноз**

D50.8. Железодефицитная анемия легкой степени тяжести.

J30.1. Аллергический ринит, интермитирующий, ремиссия.

• **ДАННЫЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ**

• **Заключение отделения функциональной диагностики**

ЭЛЕКТРОКАРДИОГРАММА

Дата 26.09.2019. 12:07

RR: 0,92-0,6. ЧСС - 83 уд/мин.

P - 0.06 сек.

PQ - 0.11 сек.

R: .

QRS - 0.08 сек.

QRST- 0.32 сек.

Ритм: синусовая аритмия

Положение электрической оси сердца:

нормальное

Вольтаж в норме.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Синусовая аритмия с ЧСС = 65-100 уд/мин.

30.07.19(7084272) **ЭЛЕКТРОЭНЦЕФАЛОГРАММА** Аванян А.Л. (ОПИСАНИЕ) Электроэнцефалография с видеомониторингом (3 часа) Дневной видеомониторинг ЭЭГ в состоянии активного и пассивного бодрствования с проведением провокационных проб и в состоянии сна (с депривацией) продолжительностью 3 часа.

Принимаемые препараты: депакин хроносфера 300 мг 2 раза в день, заронитин сироп 400 мг 2 раза в день, клоназепам 3 мг в сутки. Для выполнения исследования использовалась международная система наложения электродов "10-20" с использованием дополнительных электродов: ЭКГ .

Фоновая запись проводилась с открытыми глазами, зарегистрирована недостаточно организованная альфа-активность. Доминирует тета-активность в виде ритма частотой 5.3 Гц, очень высокой амплитуды (до 139 мкв) с фокусом в левой лобной области (F3 Fp1).

В состоянии бодрствования зарегистрирована эпилептиформная активность в виде:

- одиночных и серийных разрядов КОМВ по морфологии сходных с ДЭПД попеременно из правой и левой центрально-теменно-височных областей (реверсии фаз под электродами P4 и T6, P3 и T5) с эпизодами распространения в пределах собственных полушарий и диффузным распространением;
- разрядов КОМВ из правой передневисочной и правой лобно-передневисочной областей (реверсии фаз под электродами F8 и F4);
- разрядов КОМВ из левой лобной области;
- разрядов КОМВ из левой передневисочной области (реверсия фазы под электродом T3) с диффузным распространением;
- разрядов КОМВ из левой затылочно-теменно--задневисочной области с распространением в пределах собственного полушария и диффузным распространением.

Функциональные пробы не проводились

ЭЭГ в состоянии дневного сна:

Засыпание характеризовалось уплощением, фрагментацией и последующей редукцией основного ритма, стадии сна не дифференцированы. В состоянии сна высоким индексом выраженности (до 100% в отдельных эпохах записи сна) зарегистрирована эпилептиформная активность в виде продолженных разрядов КОМВ в правой центрально-теменно-височной области с диффузным распространением и разрядов КОМ из левой лобной области с диффузным распространением.

С начала исследования в состоянии активного бодрствования и во сне зарегистрировано 5 фокальных билатеральных тонико-клонических приступов с фокальным началом из левой височно-теменно-затылочной области продолжительностью 1.5-2 мин: возникает двигательное беспокойство > тоническое напряжение рук, больше правой > приподнимание согнутой в колене правой ноги > отведение в тоническом напряжении правой руки > ретропульсии головы > заведение глазных яблок вверх и вправо > клонии преимущественно верхнего плечевого пояса и головы > промаргивания, затем трепетание век > гримаса страдания на лице. Уровень сознания определить не удалось, приступы самостоятельно купировались. В записи икतालной ЭЭГ региональная пик-волновая активность из левой височно-теменно-затылочной области с диффузным распространением, перед окончанием приступов урежение частоты разрядов до 3 Гц. По окончании приступов засыпал, регистрировались серийные диффузные пик-полипик-волновые разряды, затем отмечалась эпилептиформная активность, отмеченная в фоновой записи и во сне. Вызван лечащий врач для консультации и персонал приемного отделения для оказания неотложной помощи, после которой пациент заснул, исследование продолжалось, в записи его сохранялась в меньшей степени выраженности региональная эпилептиформная активность попеременно из правой и левой теменно-височных областей с эпизодами диффузного распространения.

По окончании исследования в сопровождении персонала и отца ребенок переведен в приемное отделение для наблюдения.

Заключение:

Достоверно оценить корковую ритмику не представляется возможным.

Стадии сна не дифференцированы.

-В состоянии бодрствования зарегистрирована эпилептиформная активность в виде:

- одиночных и серийных разрядов КОМВ по морфологии сходных с ДЭПД попеременно из правой и левой центрально-теменно-височных областей с эпизодами распространения в пределах собственных полушарий и диффузным распространением;
- разрядов КОМВ из правой передневисочной и правой лобно-передневисочной областей;
- разрядов КОМВ из левой лобной области;
- разрядов КОМВ из левой передневисочной области с диффузным распространением;
- разрядов КОМВ из левой затылочно-теменно--задневисочной области с распространением в пределах собственного полушария и диффузным распространением.

-В состоянии сна высоким индексом выраженности (до 100% в отдельных эпохах записи сна) зарегистрирована эпилептиформная активность в виде продолженных разрядов КОМВ в правой центрально-теменно-височной области с диффузным распространением и разрядов КОМ из левой лобной области с диффузным распространением.

-С начала исследования в состоянии активного бодрствования и во сне зарегистрирована серия фокальных билатеральных тонико-клонических приступов с фокальным началом из левой височно-теменно-затылочной области. Иктальный паттерн ЭЭГ в виде региональной пик-волновой активности из левой височно-теменно-затылочной области с диффузным распространением, в постиктальной ЭЭГ серийные диффузные пик-полипик-волновые разряды, затем эпилептиформная активность, отмеченная в фоновой записи и во сне.

• Заключение отделения ультразвуковой диагностики

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное)

Исследование проведено: 26.09.2019.

ОПИСАНИЕ: Визуализация затруднена (метеоризм)

ПЕЧЕНЬ: в размерах не увеличена ПД= 94 мм
ЛД = 49 мм

Контур: ровный

Эхогенность: нормальная.

Эхоструктура паренхимы: однородная.

Сосудистый рисунок: не изменён.

ВНУТРИПЕЧЁНОЧНЫЕ ПРОТОКИ: не расширены.

ПЕЧЕНОЧНЫЕ ВЕНЫ: не расширены.

ВОРОТНАЯ ВЕНА: не расширена 6,5 мм.

ХОЛЕДОХ не расширен 2,0 мм.

Просвет холедоха свободен

ЖЁЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ: форма обычная, физиологический перегиб в области шейки.

Размеры: не изменены 76 x 16 мм.

Толщина стенок: в норме, структура стенок без особенностей.

Содержимое: гомогенное

ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА: визуализируется.

Расположение и форма: без изменений.

головка: 14 мм, тело 9 мм, хвост 18 мм.

Контур: ровный. Размеры: не изменены.

Эхогенность: нормальная

Эхоструктура: однородная.

Вирсунгов проток: не расширен.

СЕЛЕЗЁНКА: размером 61 x 27 мм. Эхогенность: нормальная.

Эхоструктура паренхимы: однородная.

Селезеночная вена - не расширена

ПРИМЕЧАНИЕ : в брюшной полости на момент осмотра свободной жидкости нет.

Выявленные патологии: Брюшная полость Патологии не выявлено.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:: УЗ- признаков структурной патологии печени, желчного пузыря, поджелудочной железы, селезенки не выявлено.

• ДАННЫЕ ЛАБОРАТОРНЫХ АНАЛИЗОВ

Клинико-гематологические исследования
Общий анализ крови

Наименование	Реф.предел	Ед.измерен	26.09.2019
Гемоглобин	11,20-13,80	(г/dL)	9,90 (!)
Эритроциты	3,50-4,50	(10 ¹² /л)	4,23
Цветной показатель	0,850-1,050	-	0,702 (!)
Лейкоциты	5,00-14,00	(10 ⁹ /л)	10,20
Гематокрит	35,00-43,00	(%)	31,20 (!)
Средний объем эритроцита	71,00-90,00	(fl)	73,60
Среднее содержание гемоглобина	24,80-30,30	(pg)	23,50 (!)
Козф.анизотропии эритроцитов	11,70-16,40	(%)	20,30 (!)
Тромбоциты	175,00-436,0	(10 ⁹ /л)	523,00 (!)
Средний объем тромбоцита	5,00-11,10	(fl)	7,20
СОЭ по Панченкову	2-10	(мм/час)	15 (!)
Палочкоядерные нейтрофилы	1,00-6,00	(%)	9,00 (!)
Абс.число п/я нейтрофилов	0,04-0,30	(10 ⁹ /л)	0,92 (!)
Сегментоядерные нейтрофилы	39,0-57,0	(%)	43,6
Абс.число с/я нейтрофилов	2,00-5,50	(10 ⁹ /л)	4,45
Эозинофилы	< 5,00	(%)	3,03
Абс.число эозинофилов	0,02-0,65	(10 ⁹ /л)	0,31
Базофил	< 1,50	(%)	0,45
Абс.число базофилов	< 0,10	(10 ⁹ /л)	0,05
Лимфоциты	34,0-48,0	(%)	33,7 (!)

Абс.число лимфоцитов	0.90-5.00	(10 ⁹ /л)	3.45
Моноциты	3.00-11.80	(%)	10.25
Абс.число моноцитов	0.27-1.26	(10 ⁹ /л)	1.05
Процент эритроцитов с низким с	< 30.00	(%)	17.70
Фактор микроцитарной анемии	10.30-15.70	-	7.30 (!)

Примечание к Среднее содержание гемоглобина:(26.09.2019) типохромия
Исследование кала на я/г и простейшие

Наименование	Реф.предел	Ед.измерен	28.09.2019
Определение простейших	-	-	не обнаруж
Яйца гельминтов	-	-	не обнаруж

Копрологическое исследование

Наименование	Реф.предел	Ед.измерен	28.09.2019
Цвет кала	-	-	тёмно-кори
Форма кала	-	-	оформленны
ЗАПАХ КАЛА	-	-	специфичны
Консистенция кала	-	-	мягкая
Слизь в кале	-	-	не обнаруж
Пищевые остатки в кале	-	-	не обнаруж
Реакция	7.00-7.50	-	7.00

Микроскопия кала

Наименование	Реф.предел	Ед.измерен	28.09.2019
Соединительная ткань	-	(в п/зр)	не обнаруж
Мышечные волокна перевариваемы	-	(в п/зр)	не обнаруж
Мышечные волокна непереваривае	-	(в п/зр)	не обнаруж
Нейтральный жир	-	-	не обнаруж
Соли жирных кислот	-	-	+
Крахмал внеклеточно	-	(в п/зр)	+
Крахмал внутриклеточно	-	(в п/зр)	не обнаруж
Переваримая клетчатка	-	(в п/зр)	не обнаруж
Непереваримая клетчатка	-	(в п/зр)	+
Иодофильная флора	-	(в п/зр)	+
Слизь микроскопически	-	-	не обнаруж
Жирные кислоты	-	-	не обнаруж
Эпителий кала	-	(в п/зр)	не обнаруж
Лейкоциты в кале	-	(в п/зр)	единич.
Эритроциты в кале	-	(в п/зр)	не обнаруж

Иммунологические исследования Маркеры глютенной энтеропатии

Наименование	Реф.предел	Ед.измерен	26.09.2019
АТ к диамированным пептидам	< 10.0	(U/mL)	0.6
АТ к диамированным пептидам	< 10.0	(U/mL)	5.1
АТ к тк. трансаминазе (IgA)	< 10.0	(U/mL)	1.9
АТ к тк. трансаминазе (IgG)	< 10.0	(U/mL)	2.5

Оценка функции щитовидной железы

Наименование	Реф.предел	Ед.измерен	26.09.2019
--------------	------------	------------	------------



ТТГ	0,400-5,000	(мIU/L)	4,370
Биохимические исследования Лекарственный мониторинг (кровь)			
Наименование	Реф.предел	Ед.измерен	26.09.2019
Вальпроевая кислота	50-100	(мкг/мл)	50
Биохимия			
Наименование	Реф.предел	Ед.измерен	26.09.2019
Билирубин общий	3,4-20,0	(мкмоль/л)	3,8
Билирубин прямой	< 5,0	(мкмоль/л)	0,8
АСТ (аспартатаминотрансфераза)	5-45	(U/L)	25
АЛТ (аланинаминотрансфераза)	5-45	(U/L)	16
Креатинин (метод энзиматический)	21,0-65,0	(мкмоль/л)	29,2
Мочевина	2,5-6,0	(ммоль/л)	8,3 (!)

• **Особенности настоящего диагностического случая**

На фоне введения зонеграна - приступы с учащением. Отмечается ухудшение состояния ребенка в виде появления заторможенности, снижения интереса к окружающему.

В связи с чем рекомендована отмена зонеграна.

14.10.2019 г. - совместная консультация с проф. У. Крамером : в связи с наличием приступов по семиологии исходящих как из правого так и из левого полушария, а также наличия травматических приступов с падением (дроп-атаки), и персистирующим паттерном CSWS и фармакорезистентным течением эпилепсии рекомендовано хирургическое лечение: коллэктомия передней 2/3.

• **Лечение, проведенное за время обращения**

• **Рекомендации**

1. Наблюдение невролога по м/ж.
2. С учетом наличия травматических приступов по типу дроп-атак, когнитивного регресса в виду персистирующего паттерна CSWS , двусторонней локализацией фокальных приступов рекомендована срочная консультация нейрохирурга для решения вопроса о возможности хирургического лечения (коллэктомия передних 2/3).
3. Кровь на генетическое исследование - "Полноэкзомное секвенирование" или "Клиническое секвенирование экзома" (лаборатории Геномед, Генетико, Геноаналитика)
4. Регулярный прием ПЭП.
5. Дневник приступов.
6. Наблюдение педиатра по м/ж.
7. Клинический анализ крови, алт, аст, вальпроевая кислота утром до приема препарата.
7. Явка по направлению поликлиники по м/ж (новая квота) по клиническим показаниям.

• **План лечения**

1. Вальпроевая кислота в гранулах пролонгированного действия (депакин хроносфера) по 350 мг 2 раза в день - длительно, непрерывно.
2. В связи с фармакорезистентным течением (неэффективно 7 препаратов), тяжелыми приступами (падения) рекомендовано введение перампанела (файкомпа). Родители уведомлены, что препарат зарегистрирован для приема с 12 лет: по 6 мг на ночь - длительно, непрерывно.
3. Таб. клоназепам по 1/2 таб 2 раза в день - длительно, непрерывно.
4. постепенная отмена капс. Зонисамид (зонегран) по 25 мг на ночь - 7 дней, далее -отмена препарата.
5. При невозможности проведения хирургического лечения - решение вопроса о пульс терапии метилпреднизолоном или кетогенной диете.

• **Лечащий врач**



/Врач детский невролог Ким Надежда Леонидовна:

• В целях реализации требований статьи 70 ФЗ-323 "Об основах здоровья граждан в Российской Федерации", в соответствии с которой "рекомендации консультанта реализуются только по согласованию с лечащим врачом", необходимо предоставлять результаты обследования, проведенного врачом-консультантом в ГАУ РО ОКДЦ, лечащему врачу в медицинскую организацию по месту территориального прикрепления.

