Институт Детской Неврологии и Эпилепсии

Имени Святителя Луки

Лицензия № ЛО-77-01-014900 от 26 сентября 2017 г.

ОГРН 1105030002142 ИНН 5030070639 КПП 775101001

108841, г.Москва, г. Троицк, ул. Нагорная, д.5, пом. XVIII

Тел./Факс: (+7495) 669-83-93

WWW.EPILEPTOLOGIST.RU; E-mail: center@epileptologist.ru

Ф.И.О.: Тарханова Анжелика Михайловна
Возраст: 16.12.1976
Дата: 16.12.2022

Консультация невролога-эпилептолога

Жалобы: на короткие приступообразные эпизоды системного головокружения, не зависящего от положения тела, сопровождающиеся тошнотой, от которых может упасть; а также усиливающуюся со временем шаткость при ходьбе; сильные головные боли, разноцветные вспышки света перед правым глазом, сильные боли во всех мышцах туловища и конечностей. А также нарушение сна (спит ночью не более 2 часов), повышенную раздражительность.

Анамнез: Эпизоды головокружения появились в течение последнего года, шаткость при ходьбе давно, но в течение этого года состояние ухудшается, усилились головные боли, участились разноцветные вспышки света перед правым глазом, появились сильные боли в мышцах туловища и конечностей.

За последние несколько месяцев похудела на 20 кг.

В июле 2022 г. была операция - удаления желчного пузыря.

В марте 2021 года была на стационарном лечении и обследовании в ЭНЦ с диагнозом: Ожирение 3 ст. Кардиомиопатия с ожирением, НК 1, ХСН 1 ФК. Атеросклероз брахиоцефальных артерий в экстракраниальном отделе (слева стеноз ОСА до 20- 25%). Артериальная гипертензия 2 ст, ст1, риск 3. Гипертрофия миокарда левого желудочка. Врожденная патология органа зрения. ОИ-бельмо роговицы. Амавроз. Аниридия. Врожденный маятникообразный нистагм. Оперированная глаукома. Состояние после пересадки роговицы. Хронический гастродуоденит. Хронический эрозивный гастрит, вне обострения. Недостаточность кардии. ЖКБ, хронический калькулезный холецистит. Аутоимунный тиреоидит, эутиреоз. Варикозная болезнь нижних конечностей. Наблюдается у офтальмолога, эндокринолога, гастроэнтеролога, кардиолога.

МРТ г.м. от 27.04.2021 – **мелкие очаги глиоза в базальных ядрах, внутренней капсуле, хвостатом ядре.**

МРТ поясничного ОП от 13.10.2021: МР-признаки дегенеративно-дистрофических изменений пояснично-крестцового отдела позвоночника в виде остеохондроза, спондилеза, спондилоартроза. Мелкие протрузии межпозвонковых дисков L4-S1. Грыжи дисков не визуализируются.

ПСГ - храп с редкими эпизодами апноэ- гипопноэ. Индекс апноэ-гипопноэ 3,3 в норме до 5. Диагноз: нарушение циркадного ритма. Рекомендован прием мелатонина - без эффекта со слов пациентки.

Результаты обследований:
При полноэкзомном секвенировании выявлена гетерозиготная делеция сегмента хромосомы 11 с приблизительными границами 31822258-31824419 п.о., захватывающей экзоны 5-7 гена PAX6.

В неврологическом статусе: в сознании. Общемозговых и менингеальных знаков нет. ЧН — обоняние сохранено, зрение - амавроз. Глазные щели: OD=OS. Движения глазных яблок в полном объеме. Сглаженность левой носогубной складки. Слух сохранен. Маятникообразный нистагм. Глотание, фонация не нарушены. Движения плеч и головы в полном объеме. Язык – легкая девиация влево. Симптомы орального автоматизма отрицательные.

Двигательно-рефлекторная сфера: Походка атактическая. Параличей и парезов нет. Сухожильные и надкостничные рефлексы снижены, D=S. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно. В позе Ромбрега пошатывается, отклоняется вправо. Гипестезия по полиневритическому типу в руках. Проба Дикса –Холлпайка отрицательная.

ВПФ: ориентировочно запас знаний и представлений по возрасту.

Заключение: Энцефалопатия неуточненная. Атактический синдром.

Выраженный генерализованный болевой синдром.

Дифференциальный диагноз проводится между неопластическим синдромом, внутричерепным объемным образованием, демиелинизирующим заболеванием, энцефалопатией другой этиологии.

Фон: Врожденная аниридия OU, ассоциированная с мутацией в гене PAX6. OU-бельмо роговицы. Амавроз. Врожденный маятникообразный нистагм. Оперированная глаукома. Состояние после пересадки роговицы

Нарушением засыпания и сна (бессонница). Мигрень с аурой.

Атеросклероз брахиоцефальных артерий в экстракраниальном отделе. Артериальная гипертензия 2 ст, ст1, риск 3.

Аутоимунный тиреоидит, эутиреоз.

Рекомендовано:

1. МРТ головного мозга по стандартному протоколу с в/в контрастированием.
2. СМАД.
3. Антинейрональные антитела – панель.
4. CA-15-3, CA-125
5. NSE.
6. ПЭТ-КТ.
7. Видео-ЭЭГ мониторинг с записью бодрствования и сна.
8. ЭНМГ стимуляционная и ЭМГ игольчатая.
9. Продолжить наблюдение и лечение у офтальмолога, эндокринолога, гастроэнтеролога, кардиолога.
10. Продолжить прием мелатонина с повышение дозы до 6-9 мг на ночь.
11. Начать прием бетагистина, таблетки по 16 мг, по 1 таблетке х 3 раза в день – 1-3 месяца.
12. Прегабалин в начальной дозе 75 мг на ночь, через неделю дозу повысить до 75 мг х 2 раза в день. Принимать длительно.
13. Консультация в динамике с результатами обследований.

Невролог, эпилептолог: Иванова И.В.