

Дата обращения: 24.12.2024 Пациент: Терентьев Максим Евгеньевич

Дата рождения: 2014 Возраст: 10

На приеме в сопровождении законного представителя: матери.

Жалобы на высыпания на коже (пятна типа "кофе с молоком") с рождения, изменения по ЭЭГ.

Судороги отрицают.

Анамнез:

Наследственной отягощенности по моногенной патологии не отмечается. Родословная отягощена по неврологической патологии: у старшей сестры (16л) однократный пароксизм с нарушением зрения во время игры на компьютере (2019г) и с 2022г диагностирована эпилепсия.

Ребенок от 3 беременности, протекавшей на фоне гестоза, УСВ, хронич.ФПН. Роды 2, плановое кесарево сечение (рубцы на матке), срочное в 38-39 недель. Вес 3970 гр, длина 55 см, Аpgar = 9/10 баллов.

Формула развития: 3 мес - 7 мес - 10,5 мес. Развивался с темповой задержкой речевого развития, фразовая речь после 2-х лет.

ЧМТ, судорожный синдром, оперативное лечение - мать в анамнезе отрицает.

Обучается в СОШ, интеллект - возрастная норма.

Наблюдается:

- эпилептолог: Эпилептическая энцефалопатия, синдром SWAS, и энцефалопатия развития, генетически обусловленная, туберозный склероз, синдром нарушения формирования школьных навыков, дефицита внимания. Получает ЛЕВ 2000 мг/сут.

Осмотрен:

- генетик (2020, Максимова Ю.В): Туберозный склероз.
- окулист (12-2024): Гиперметропия слабой ст ОИ

Проведено:

- МРТ ГМ (11.2020, МРТ "Гранд"): без патологии.
- МРТ ГМ (10.2023): без патологии.
- ЭЭГ фон+сон+ видео ЭЭГ (05-2024, ДГКБСП, неврол отд): Возрастные особенности б.а активности головного мозга.

На фоновой ЭЭГ эпилептиформная активность не выявлена. Видео ЭЭГ - пароксизмы не зарегистрированы.

ЭЭГ сна - физиологические элементы 1-3-ст. сна.

Регистрируются преимущественно короткие высокоамплитудные разряды ПИК-ППИК-волна (10разрядов) и нечастые комплексы ПИК-волна по височно-теменно-затылочным отделам, синхронно и асинхронно.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: ФМС преимущественно диффузная эпилептиформная активность и региональная эпилептиформная активность в височно-теменно-затылочных отделах небольшого индекса.

- УЗИ ОБП (11-2024): Очаговое образование печени (вероятно гемангиома). Гепатомегалия за счет правой доли.

Признаки диффузных изменений подж. железы.

- ЭХОКГ (11-2024): 6/0

На момент обращения:

Состояние удовлетворительное. Телосложение правильное, пропорциональное.

Интеллект - возрастная норма.

На коже очаги гиперпигментации с рождения типа "кофе с молоком" в диаметре приблизительно 4-5 см в количестве 4.

Походка не изменена.

По результатам обследования (нейрофизиологических, УЗИ ОБП, ЭХОКГ) без патологии.

На момент обращения данных за факотомоз недостаточно.

Диагноз: Z13.8 Специальное скрининговое обследование с целью выявления других уточненных болезней и состояний.

ДДЗ: Факотомоз?

Рекомендовано:

- наблюдение педиатра, невролога/эпилептолога
- ограничение повышенной инсоляции
- МРТ гм 1р/2 года
- повторный прием (по показаниям).

Законный представитель информирован о проведении молекулярно-генетического исследования (Полногеномного секвенирования). В настоящее время данное исследование в рамках бюджетного финансирования на территории Новосибирской области не проводится.

Врач: Шорина А.Р.

