

ЕВРОМЕД

многопрофильный центр современной медицины

644033, г. Омск, ул. 1-ая Затонская, д. 1, корп. 1
телефон: 331-400; +7 (983) 568-46-34
www.euromed-omsk.ru
epilepsiya_omsk@mail.ru**Центр неврологии и эпилепсии святого Пантелеимона
Лаборатория сна****Руководитель отделения к.м.н Шестакова О.И.**
+7(3812)331-381; +7(3812)98-46-34; +7(983)568-46-34
e-mail: epilepsya_omsk@mail.ru**КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА-ЭПИЛЕПТОЛОГА****Доцента кафедры неврологии и нейрохирургии с курсом ДПО Ом ГМУ**Дата: **19.04.2022 16:20** Пациент: **Ткач Дана Вадимовна**
Номер карты: **741628** Дата рождения: **07.01.2016 (6 лет 3 мес.)****Жалобы**

Жалобы на певые возникший афебрильный судорожный приступ, 22.03.2022г на фоне полного здоровья играла в ванной, девочку нашли в состоянии судорожного приступа, адверсия глаз в сторону, тоническое напряжение, особенности поведения, сохранение стереотипии, ночной энурез, нарушение звукопроизношений;

Анамнез заболевания

Ребенок от беременности протекавшей благоприятно, 1 оперативных родов, путем ЭКС в сроке 37 недель, с массой 2,994 кг; Моторное развитие ребенка было с отставанием в моторном развитии; Длительная желтуха; Впервые 29.06.2016 вечером впервые состояния вздрагивания (похожи на икоту с одновременным морганием глазами) в течении 10 минут, повторно такой же пароксизм возник 08.07.2016. Обследована, при проведении видео-ЭЭГ-мониторинга эпилептиформная активность не зарегистрирована. Принято решение воздержаться о назначении противосудорожной терапии; В 01.09.2017г фебрильно-провоцируемый приступ : по семиологии ГСП со сжатием челюстей; После сна в период бодрствования есть и другие пароксизмальные состояния: тоническое напряжение рук, после сна тоническое напряжение в ногах лежа на животе, инфантильные мастурбации? Второй фебрильно-провоцируемый судорожный приступ: Наследственность по фебрильным приступам отягощена (у родной тети).У папы локальный тик; В 02.2020г в возрасте 4г еще фебрильный приступ + (температура 39 С)

Прием лекарственных препаратов

Масса 17 кг; Депакин-сироп по 3 мл У 2 мл О и 3 мл В; 8 мл/сутки, 400 мг\сутки;

Неврологический статус:

Хорошо вступила в контакт и дала себя осмотреть; враженно нарушено звукопроизношение; Просьбы выполнила. Состояние удовлетворительное. Менингеальных, общемозговых знаков нет. Глазные щели D=S, движения глазных яблок в полном объеме, нистагма нет. Зрачки симметричные, фотореакция живая, содружественная. Лицо симметричное. Глубокие рефлексы с верхних и нижних конечностей умеренной высоты, D=S, брюшные – живые, D=S. Посещает логопедическую группу;

Обследования

- ДВЭЭГ от 18.04.2018г: регистрируется эпилептиформная активность, представленная негативно направленными комплексами острая - медленная волна амплитудой до 100 мкВ и частотой 1 Гц в передневисочно-центральных отведениях билатерально синхронно и асинхронно, изолированно и в составе сонных веретен. Индекс представленности эпилептиформной активности на протяжении времени дневного сна низкий. 5. В сравнении с результатами продолженного ВЭЭГМ от 07.2016г. - появление региональной эпилептиформной активности, низким индексом представленности.
- ДВЭЭГ от 11.12.2018г: эпилептиформная активность не зарегистрирована;
- МРТ головного мозга 0,4 Тс : признаки частичной агенезии мозолистого тела.

• ДВЭЭГ от 28.03.2022г: эпилептиформная активность не зарегистрирована;

Заключительный диагноз:

Эпилепсия генетическая? структурная? с фебрильными +, билатеральным судорожным приступом, дебют. Энцефалопатия развития неясного генеза. G.40.3.

Рекомендации

- 1) Наблюдение невролога-эпилептолога;
- 2) Противосудорожная терапия;
- 3) Депакин-хроно сфера по 200 мг Утро и 200 мг В, с едой строго с приемом пищи, через 12 часов;
- 4) Противопоказано: все виды электрофизиолечения, стимулирующие ноотропы, вакцинация;

Дообследование:

- 5) Высокоразрешающее МРТ 3 тс по эпилептологической программе с детальным исследованием гиппокампа и височных долей с использованием протокола бесконтрастной МР перфузии+ (международный стандарт HARNESS-MRI для взрослых и детей) + экспертное заключение по изображениям г. Москва, РДКБ, профессор Алиханов А.А + ЭКГ, ОАК для наркоза + Тел для записи 8(3812) 331-805;
- 6) Ночной видео-ЭЭГ-мониторинг в течение 12 часов -система VE Plus (комплектация Pro Standard Wifi) (EBNeuro Италия)+ со специальным сценарием записи с использованием хлор-серебрянных чашечковых электродов с пастой).
- 7) Постоянно Вит Д 2000 МЕ утро в завтрак;
- 8) Генетическое исследование крови Геномед г Москва " Клиническое секвенирование экзома" обратиться в благотворительный фонд Добрыков;

Невролог-эпилептолог, к.м.н.

Шестакова Ольга Ильинична

Дата 19.04.2022 г.



С назначенным обследованием и лечением ознакомлен, согласен: _____



НАПРАВЛЕНИЕ НА ИССЛЕДОВАНИЕ

Фамилия И.О. пациента

Ткач Дана Вадимовна

Контактный телефон: +79609969504

Диагноз и подробное описание фенотипа (чтобы не заполнять поле ниже, приложите выписки пациента к направлению)

Выписка прилагается

Дата рождения пациента

07-01-2016

Пол пациента

Мужской Женский

Е-mail пациента:

helga65@inbox.ru

Внимание!

Подробное описание фенотипа имеет важное значение для анализа данных полученных при исследовании и позволяет провести таргетный поиск нарушений с повышенной точностью.

Вид исследования: *

Полное секвенирование экзона

Клиническое секвенирование экзона

Секвенирование митохондриального генома

Скрининг на наследственные заболевания (2500 генов)

ПАНЕЛИ

Заболевания соединительной ткани

Наследственные заболевания глаз

Наследственная тугоухость

Наследственные заболевания почек

Наследственные заболевания сердца

Наследственные нарушения обмена веществ

Наследственные нарушения репродуктивной системы

Наследственные эпилепсии

Нейродегенеративные заболевания

Нервно-мышечные заболевания

Первичный иммунодефицит и наследственные анемии

Умственная отсталость и расстройства аутистического спектра

Факоматозы и наследственный рак

Наследственные заболевания ЖКТ

ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ:

Таргетный

Стандартный

Расширенный

Другие исследования

Вид материала:

Кровь

Другое

* Дополнительную информацию Вы можете получить на сайте genomed.ru

Название направляющего учреждения

ООО МЦСМ "Евромед" Центр неврологии и эпилепсии св. Пантелеимона

Фамилия И.О. врача

руководитель центра, к.м.н., доцент: Шестакова Ольга Ильинична

Дата забора образца

Дата

19.04.22

Подпись врача

