

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ «НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ИМЕНИ В.Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО ДЕПАРТАМЕНТА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ»	
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ «НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ ИМЕНИ В.Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО ДЕПАРТАМЕНТА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ»	Церковников Тимур Сергеевич ИБ № 3642/20
ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ	
Данные о пациенте и времени его пребывания в больнице	
Дата рождения:	17.11.2015г.
Отделение:	ПНО №1
Дата поступления в стационар:	16.06.2020г.
Дата выписки из стационара:	23.06.2020г.
Диагноз при поступлении	
Основной диагноз:	(G 40) Эпилепсия
Диагноз при выписке	
Основной диагноз:	(G 40.5) Эпилепсия метаболическая генерализованная. Состояние кетоза на фоне кетогенной диеты.
Сопутствующий диагноз:	(G 93.4) Синдром дефицита транспортера глюкозы 1 типа (GLUT 1), обнаружена делеция сегмента хромосомы 1, захватывающей участки 29 генов, в том числе SLC2A1. (G 80.4) Статико-динамическая атаксия. (G 96.8) Дистонические гиперкинезы. (G 96.8) Задержка психоречевого развития. (M 35.7) Синдром соединительнотканной дисплазии. (E 44.0) Белково-энергетическая недостаточность умеренной степени. (K 83) Холепатия. (L 20.9) Атопический дерматит.
Жалобы при поступлении	
На ежедневные судорожные приступы (миоклонические), тонические или тонико-клонические 1-2 раза в месяц, тонусные нарушения, задержку психомоторного и речевого развития, глагодвигательные нарушения, дистонические гиперкинезы, маленькие размеры головы, быструю утомляемость.	
Анамнез заболевания	
Ребенок с рождения наблюдается у невролога с диагнозом: перинатальное поражение ЦНС, задержка моторного развития. В 3,5 мес. появились приступы: замирание, сон; девиация взгляда вверх, клонические подергивания конечностей, рвота. Присоединились множественные дистонии с плачем, которые купировались сменой положения тела ребенка, парадоксальные движения глаз. К 6 мес. учащение приступов (присоединились миоклонические приступы), назначили Депакин, после чего отмечается остановка в психомоторном развитии. В динамике к терапии добавили Кеппру – приступов не было несколько месяцев. Эпилепсия носит фармакорезистентное течение, приступы полиморфные. Родители отмечали с детства у ребенка выраженное улучшение после приема пищи (появлялась двигательная активность, уменьшались или прекращались на какое-то время приступы), быструю утомляемость.	
Характер приступов:	
Тип – 1 Миоклонические приступы	
Тип – 2 Диалептические приступы	
Тип – 3 Тонико-клонические приступы	
Фармакологический анамнез: Депакин – б/эффекта, Кеппра – б/эффекта, Дексаметазон – б/эффекта, Суксилеп – б/эффекта, Ламиктал – б/эффекта.	
Результаты проведенных ранее обследований:	
МРТ головного мозга 21.12.18г.: изменения, возможно обусловлены перинатальной гипоксией (церебральная субатрофия, вторичная вентрикуломегалия, четко очерченные зоны перивентрикулярной лейкопатии в теменно-затылочных регионах, мозолистое тело сформировано правильно).	
ВЭМ от 27.08.16г. (св. Луки): зарегистрирована ЭА в правой и левой центрально-теменных областях, диффузные разряды с акцентом в центрально-теменных отделах, во сне в правой центрально-теменной области, периодически с распространением бифронтно-центро-париетально, в правой затылочной области, с распространением на правую теменно-височную область, в левой центрально-теменной области, зарегистрированы миоклонические приступы и диалептические приступы.	
Экзомное секвенирование (Геномел): выявлена гетерозиготная мутация в гене KMT2D (синдром Кабуки), получены данные в пользу наличия делеции сегмента хромосомы 1, захватывающей участки 29 генов. В том числе OMIM аннотированные гены: ELOVL1, MPL, PTPRF, SLC2A1, SLC6A9, ST3GAL3, SGT2. Делеции гена SLC2A1 описаны у пациентов с синдромом дефицита транспортера глюкозы I типа.	
Анамнез жизни	
Ребенок от II беременности (I – замершая), протекавшей со ЗВУР второй половины беременности. Роды I на 40-41 нед. гестации, кесарево сечение. Масса при рождении 3100г., длина 50 см. По шкале Апгар 7/8 баллов.	

Развивается с задержкой психомоторного развития с рождения (голову держит с 4-5 мес., сидит с 1,5 лет, встал к году).

Аллергологический анамнез

Не отягощён

Состояние при поступлении

Состояние пациента:

Общее состояние средней степени тяжести, стабильное. Самочувствие удовлетворительное. Мальчик правильного телосложения, пониженного питания. Отмечаются стигмы дисэмбриогенеза. Кожа бледно-розовая, чистая от сыпи, сухая. На животе и правом боку – пигментированные пятна. Единичные проявления атопического дерматита на конечностях. Видимые слизистые бледно-розовые, влажные, чистые. Зев спокоен. Лузлы не увеличены. Костно-мышечная система: синдром дисплазии соединительной ткани. Дыхание везикулярное, хрипов нет. ЧД 24/мин. Тоны сердца громкие, ритмичные. Шумов нет. ЧСС 110/мин. АД 95/55 мм.рт.ст. Живот при пальпации мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень у края реберной дуги. Селезенка у края реберной дуги. Физиологические отправления в норме. Стул неустойчивый.

В сознании. Общемозговой и менингеальной симптоматики не выявлено. ЧМИ: обоняние ориентировочно сохранено. Поля зрения ориентировочно сохранены. Глазные щели симметричные, OD=OS. Зрачки округлые, D=S. Фотореакции живые. Корнеальные рефлексы сохранены. Нистагм мелкоамплитудный горизонтальный. Глотание и фонация не нарушены. Гиперсаливация. Твердую пищу не жуёт. Двигательно-рефлекторная сфера: мышечная сила достаточная, D=S. Диффузная мышечная гипотония, D=S. Сухожильные рефлексы живые, симметричные, рефлексогенные зоны не расширены. D=S. Патологических рефлексов нет. Поверхностная чувствительность на теле и конечностях ориентировочно сохранена. Газовые функции не нарушены. Задержка психомоторного и речевого развития. Речи нет. Ходит с поддержкой. Статико-динамическая атаксия. Множественные миоклонические приступы, гиперкинезы. Мальчик двигательнo расторможен, капризен. Команды не выполняет. Интерес к окружающему минимален.

Лабораторные исследования

КЩС от 16.06.20г.: pH 7,36 (7,37-7,45), pCO₂ 31,5 (32-48), pO₂ 88,2 (60-80), BE -6,3 (-2,0 - 2,0), Lac 2,8 (0,5-1,6)

КЩС от 18.06.20г.: pH 7,39 (7,37-7,45), pCO₂ 28,9 (32-48), pO₂ 84,0 (60-80), BE -6,2 (-2,0 - 2,0), Lac 1,2 (0,5-1,6)

КЩС от 22.06.20г.: pH 7,32 (7,37-7,45), pCO₂ 30,0 (32-48), pO₂ 76,7 (60-80), BE -9,0 (-2,0 - 2,0), Lac 1,3 (0,5-1,6)

Ликвор: бесцветный, прозрачный, белок 0,26 г/л, цитоз 4/3, эритро. ед. в п/зр.,

глюкоза 1,7 ммоль/л (норма 2,2-3,3 ммоль/л)

Глюкоза крови 4,4 ммоль/л (норма 4,1-5,9); $1,7/4,4 = 0,38$ ммоль/л (норма 0,54-0,56 ммоль/л)

Инструментальные исследования

Видео-ЭЭГ мониторинг в состоянии бодрствования от 17.06.20г.

Выраженное замедление корковой ритмики. Фоновая ритмика представлена непрерывной активностью всех волновых диапазонов, в фоне доминирует диффузная медленно-волновая активность дельта-диапазона, амплитудой до 200 мкВ, чаще с заднепроекционным акцентом, довольно ритмичного характера. зональные различия в значительной степени сглажены. Основной ритм отчетливо не регистрируется.

Регистрируется эпилептиформная активность, представленная одиночными и сгруппированными комплексами пик-медленная волна амплитудой до 200-400 мкВ:

- в правой центрально-теменной и вертекрной области,
- в виде билатеральных разрядов в затылочно-теменных отделах,
- в виде диффузных разрядов с заднепроекционным акцентом,
- в виде генерализованных разрядов.

При проведении функциональных проб значимых изменений ритмики не отмечалось.

Сна за время исследования не зарегистрировано.

Клинические события:

Зарегистрировано множество миоклонических приступов, в т.ч. каскадного характера, сопровождавшихся генерализованными разрядами пик-медленная волна амплитудой до 600-700 мкВ.

Прием пищи существенного улучшения как на частоту приступов, так и на саму ЭЭГ, не вызвал.

Видео-ЭЭГ мониторинг в состоянии бодрствования от 22.06.20г.

Основной ритм представлен нерегулярным, устойчивым онтогенетическим предшественником альфа-ритма частотой 7-7,5 Гц, амплитудой до 120 мкВ, с правильным зональным градиентом. Зональные различия выражены отчетливо.

Медленно-волновая активность представлена диффузно, невысоким индексом, преимущественно в виде тета-колебаний, по амплитуде не превышающих фоновую ритмику.

На этом фоне низким индексом (не более 5%) зарегистрирована эпилептиформная активность в виде диффузных разрядов комплексов спайк-полиспайк-волна амплитудой 200-600 мкВ, длительностью 1-2 секунды.

При проведении функциональных проб не было выявлено значимых изменений корковой ритмики.

Сна за время исследования не зарегистрировано.

Клинические события:

За время исследования зарегистрировано 4 миоклонических приступа с минимальными клиническими проявлениями, которые сопровождалась на ЭЭГ диффузными разрядами комплексов спайк-полиспайк-волна амплитудой до 600 мкВ, длительностью до 2-х секунд.

В сравнении с предыдущим исследованием от 17.06.20г. - отмечается положительная динамика в виде существенного уменьшения количества приступов и эпилептиформной активности, улучшения фоновых характеристик, регистрации основного ритма бодрствования.

Консультации специалистов

Консультация педиатра: у ребенка отмечается белково-энергетическая недостаточность умеренной степени, холелатия, атопический дерматит. На данный момент противопоказаний к проведению метода кетогенной диеты нет. 4-х разовый прием пищи, кетогенное соотношение 3:1, ЭЦ 1100 ккал/сут., белка 18 г/сут. При возникновении тошноты Домперидон (МНН) ½ таб. х 4 р/день за 20 мин. до еды – 1 мес. Панкреатин (МНН) 10.000 по ½ кап. х 4 р/день – каждые 2 нед. нового месяца. Урсодезоксихолевая кислота (МНН) 140 мг х 1 р/вечером – 3 мес.

Лекарственная терапия

Ламотриджин (МНН) 6,25 мг х 2 р/день №7
Вальпроевая кислота (МНН) 25 мг х 1 р/день №4
Леветирацетам (МНН) в растворе по 2,1 мл (210 мг) х 2 р/день №7
Панкреатин (МНН) 10.000 по ½ кап. х 4 р/день №6
Урсодезоксихолевая кислота (МНН) 140 мг х 1 р/вечером №6

Другие виды лечения

КД 3:1 с 17.06.20г.

Ребенок взят на курс КД (3:1) в связи с синдромом дефицита транспортера глюкозы I типа (GLUT 1), обнаружена делеция сегмента хромосомы 1, захватывающей участки 29 генов, в том числе SLC2A1, с 17.06.2020г. с постепенным переходом на кетогенный рацион (ежедневно заменяя один прием пищи) под контролем кетонов в крови и глюкозы в крови, КЩС в динамике.

Кетоны в крови 4-5,5 ммоль/л. Гипогликемии нет. Диспепсии нет.

Мальчик активен.

По КЩС – проявления метаболического ацидоза (вероятно на фоне снижения аппетита).

Переносит диету удовлетворительно.

ЭЦ 1100 ккал/сут., 18 г/белка.

На фоне диетотерапии отмечается выраженная положительная динамика в виде практически полного купирования эпилептических приступов, по данным ВЭМ (в сравнении с предыдущим исследованием от 17.06.20г. - отмечается положительная динамика в виде существенного уменьшения количества приступов и эпилептиформной активности, улучшения фоновых характеристик, регистрации основного ритма бодрствования), выросла мышечная сила, улучшилась походка, появилась интерес к окружающему, появилось много звуков.

Целесообразно продолжить диету под контролем кетонов в крови и/или моче и глюкозы в крови.

Состояние при выписке

Общее состояние средней степени тяжести по основному заболеванию, стабильное. Самочувствие удовлетворительное.

Сердечно-легочная деятельность удовлетворительная.

В неврологическом статусе – с положительной динамикой.

Прогноз для жизни: благоприятный.

Прогноз для восстановления здоровья: неопределенный.

Рекомендации

Наблюдение у врача-специалиста:

наблюдение педиатра по месту жительства.

наблюдение невролога по месту жительства.

Лекарственная терапия:

Ламотриджин (МНН) 6,25 мг утром – 5 дней, после чего препарат отменить.

Леветирацетам (МНН) в растворе по 1,5 мл х 2 р/день – 1 нед., по 1 мл х 2 р/день – 1 нед., после чего препарат отменить

Кетогенная диета 2,8:1 (мама обучена подсчету меню на кетокалькуляторе)

ЭЦ 1100 ккал/сут. Белка 18 г/сут.

Антиэпилептические препараты принимать постоянно, длительно, в одно и то же время, не допуская пропусков приема

Витаминно-минеральный комплекс (МНН) без углеводов (МНН) по 1 таб. х 1 р/день – постоянно, ежедневно!

Урсодезоксихолевая кислота (МНН) 140 мг х 1 р/вечером за 20 мин. до еды – 3 мес.

Панкреатин (МНН) 10.000 по ½ кап. х 4 р/день во время еды – 2 нед. каждого нового месяца (принимать совместно с урсодезоксихолевой кислотой, затем с экстрактом листьев артишока).

Экстракт листьев артишока (МНН) по 1 таб. х 3 р/день за 20 мин. до еды – 2 нед. каждого нового месяца.

Левокарнитин (МНН) по 2,5 мл х 3 р/день или 300 мг/мл по 15 кап. х 3 р/день после еды – длительно, постоянно.

Убидекарбон (МНН) по 6 кап. х 1 р/утром – 1 мес. Аналогичных 3-4 курса в год.

Препараты кальция, калия, селена и витамина Д – по 1 мес., чередовать курсами.

Домперидон (МНН) ½ таб. х 4 р/день за 20 мин. до еды – 1 мес. (при тошноте и рвоте).

Другие рекомендации:

Мед.отвод от профилактических прививок на 1 год.
ОАК (контроль тромбоцитов), ОАМ (контроль солей) – ежеквартально по месту жительства под контролем педиатра.
Рекомендовано проводить коррекционные занятия с логопедом (зондовый массаж не противопоказан), дефектологом, нейропсихологом – постоянно, регулярно по месту жительства.
Рекомендовано проводить курсы восстановительного лечения в специализированном реабилитационном центре (плавание, ЛФК, общий массаж) по месту жительства под контролем невролога.
Нет противопоказаний к иппотерапии, канистерапии и дельфинотерапии.
Рекомендуется обратиться в органы МСЭ для рассмотрения вопроса о продлении инвалидности.

Синдром дефицита транспортера глюкозы I типа (GLUT1) - относится к редким генетическим расстройствам с преимущественным поражением ЦНС. К настоящему времени в мире зарегистрировано около 500 таких пациентов. Для всех пациентов с GLUT1 характерна прогрессирующая задержка общего развития. Страдает интеллект, речевые функции (дизартрия), со временем углубляется умственная отсталость и изменения в двигательной сфере. В настоящее время единственным эффективным средством лечения детей с GLUT1 является кетогенная диета (КД). Заболевание GLUT1 внесено в список орфанных заболеваний!

Показана повторная госпитализация в специализированный медицинский центр для проведения коррекции кетогенной диеты с учетом массово-ростовых показателей, для оценки ее эффективности через 3 мес.

Прочее

Номер полиса ОМС:

СНИЛС:

Инвалидность: ребёнок-инвалид

Номер настоящей госпитализации: 1

Гражданство: Российская Федерация

Адрес (постоянной) регистрации по месту жительства: 156518, Костромская область, Костромской район,

п. Безгачево, ул. Строителей 10-9, телефон: 8(909)256-33-29

Адрес фактического места жительства: тот же

Цель госпитализации: ПМУ

Контакты с инфекционными больными в период госпитализации: не было

Заключение: При настоящей госпитализации проведено обследование, учитывая данные анамнеза (отягощенный перинатальный анамнез, дебют эпилепсии в 3,5 месяца), клинические данные (эпилептические приступы, фармакорезистентное течение), данные видео-ЭЭГ мониторинга (регистрируется эпилептиформная активность в правой центрально-теменной и вертексной области, в виде билатеральных разрядов в затылочно-теменных отделах, в виде диффузных разрядов с заднепроекционным акцентом, в виде генерализованных разрядов, зарегистрировано множество миоклонических приступов, в т.ч. каскадного характера), а также изменения на МРТ головного мозга (изменения, возможно обусловлены перинатальной гипоксией (церебральная субатрофия, вторичная вентрикуломегалия, четко очерченные зоны перивентрикулярной лейкопатии в теменно-затылочных регионах, мозолистое тело сформировано правильно), данные экзомного секвенирования (выявлена гетерозиготная мутация в гене KMT2D (синдром Кабуки), получены данные в пользу наличия делеции сегмента хромосомы 1, захватывающей участки 29 генов. В том числе OMIM аннотированные гены: ELOVL1, MPL, PTPRF, SLC2A1, SLC6A9, ST3GAL3, SZT2, делеции гена SLC2A1 описаны у пациентов с синдромом дефицита транспортера глюкозы I типа), установлен диагноз: (G 40.5) Эпилепсия метаболическая генерализованная, состоящая кетоза на фоне кетогенной диеты, синдром дефицита транспортера глюкозы I типа (GLUT 1), обнаружена делеция сегмента хромосомы 1, захватывающей участки 29 генов, в том числе SLC2A1, статико-динамическая атаксия, дистонические гиперкинезы, задержка психоречевого развития, синдром соединительнотканной дисплазии. На фоне диетотерапии отмечается выраженная положительная динамика в виде практически полного купирования эпилептических приступов, по данным ВЭМ (в сравнении с предыдущим исследованием от 17.06.20г. - отмечается положительная динамика в виде существенного уменьшения количества приступов и эпилептиформной активности, улучшения фоновых характеристик, регистрации основного ритма бодрствования), выросла мышечная сила, улучшилась походка, появилась интерес к окружающему, появилось много звуков. Даны рекомендации на дом по коррекции АЭП и соблюдению кетогенной диеты. Мальчик активен.

Пациент выписан под амбулаторное наблюдение в поликлинике по месту жительства в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, либо в ином специализированном медицинском учреждении по выбору граждан – на договорной основе в соответствии с действующим законодательством РФ.

ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»: г. Москва, ул. Авиаторов, д. 38, тел. (499) 638-35-01.

Сайт: <http://npmed.ru>, e-mail: npcprakt@mail.ru

Лечащий врач		Лукьянова Е.Г.
Заведующий отделением ПНО №1		Осипова К.В.
Старший научный сотрудник, к.м.н.		Айвазян С.О.