

**Консультация врача невролога-эпилептолога, к.м.н., доцента
Гамировой Риммы Габдульбаровны**

Ф.И.О.: Саханов Карим Фаридович 4 г 8 мес 89172579644

Дата осмотра: 5/10/23 Возраст: 4 г Дата рождения: 06.02.19

Жалобы: приступы не замечают. Самоагрессия (бьет себя по голове). Ранее скрипел зубами. Нормально ползать. Интересуется игрушками, смотрит книжки. Начал стоять у опоры. кричит, лепечет. Анализ крови в норме.

Показывает, что хочет есть, осознанно тянется к игрушкам. Вес=15,4кг. Гулит. Говорит папа, мама. Провели повторный курс гормонотерапии (синактена-депо) 0,25 x 10 раз весной 2022. Сидит уверенно, садится. Опирается на прямые руки. Лучше удерживает себя. Иногда есть опора. Больше лепечет, эмоций. Игрушки берет обеими руками. Стереотипии. Несколько меньше хаотичных движений. Часто хлопает в ладоши. Хлопает ногами. Много хаотичных движений. Мало интересуют игрушки. грызет. Появились некоторые жесты. берет фрукты. Радуетса, узнав. Лепет.

Начал интересоваться игрушками, фиксация взгляда дольше. приподнимается из положения лежа. Меньше стучит по голове. Метеочувствительность. В эти дни – больше бьет по голове

В анамнезе жалобы грубую задержку в развитии: не говорит, не сидит, не ходит самостоятельно. Переворачивается с живота на спину, и на бок. Слышит хорошо. Улыбается с 1 года. Удерживает голову, переворачивается полностью через правое плечо. Лепет. Пытается сидеть..

Серийные приступы в виде сгибания головки, отведения глаз влево, тонического напряжения мышц плечевого пояса, с одновременным разведением ручек в стороны, с заведением глазных яблок вверх до 10-60 раз в серию, возникшие с 6 мес фозраста. Назначен конвулекс в каплях, далее госпитализация в стационар курс из 10 инъекций преднизолона.

Еще в течение 1 мес принимали таблетки преднизолона амбулаторно. В связи с отсутствием эффекта конвулекс отменен. Начали принимать вигабатрин сабрил 1000 мг в сут 160 мг на кг всут 2 мес. В феврале 2020 8 инъекций синактена по схеме нарастающей от 0,2 до 1,0. Приступы купировались после 3 инъекции на год. После ЭЭГ сна эпилептолог начал снижение сабрила с марта до 500 мг в сут. С начала мая постоянная доза сабрила 500 мг в сут). Далее снова прибавка до 1000 мг в сут. Отменили кептру в августе.

Перинатальный анамнез: от 2 беременности (1 бер – замерш.), на фоне угрозы прерывания. Гестоза, повышения давления в конце беременности, роды на сроке 31 нед, экстренное кесарево сечение по поводу острой гипоксии плода, вес при рождении – 1 150г, по Апгар – 5-6 баллов. ИВЛ 40 дней, реанимация. Перевод в ОПН 1 мес. выписка в конце мая. Ретинопатия недоношенных. ЧМТ – отрицают.

Наследственный анамнез: отягощен у деда со стороны отца – симптомат эпилепсия после инсульта. В неврологическом статусе: множественные стигмы дисэмбриогенеза. Голова с преобладанием мозгового черепа, усилен венозный рисунок на висках. За предметами следит лучше. Мышечный тонус выражено диффузно снижен, в сочетании с мышечной дистонией. Хаотичные движения в конечностях. Сухожильные рефлексы живые, равные с рук и ног. Опоры нет. Сидит самостоятельно. Игрушки в руках удерживает, берет обеими ручками точно.

Формула развития: голову удерживает с 1 г сидеть 2 г 9 мес.
МРТ головного мозга . 3.12.2019 заместительная гидроцефалия. Атрофические изменения правой височной доли.

ЭЭГ сна. 23.06.20 **Фоновая активность абнормная, грубые органические изменения биоэлектрической активности головного мозга по типу модифицированной зональноакцентуированной гисаритмии. Во сне и бодрствовании регистрируется полиморфная эпилептиформная активность с включением мультирегональных разрядов из комплексов пик-, полипик-медленная волна, острых волн амплитудой до 100-500 мкВ с преобладанием в теменно-затылочной-височных областях, большие спайки периодически с диффузным распространением на оба полушария. По мере углубления сна картина ЭЭГ все больше напоминает паттерн «вспышка-угнетение». Эпилептических припадков за время**

Данное заключение не является диагнозом и должно быть интерпретировано специалистом.

~~данного исследования не зафиксировано.~~

ЭЭГ сна 15.03.21 **Фоновая активность абнормная, грубые органические изменения биоэлектрической активности головного мозга по типу модифицированной синхронизированной гисаритмии. Во сне и бодрствовании регистрируется полиморфная эпилептиформная активность с включением региональных изменений в теменно-височно-затылочных областях. Во сне регистрируется региональная и диффузная эпилептиформная активность в виде разрядов из комплексов пик-полипик-медленная волна, острых волн амплитудой до 100-500 мкВ с преобладанием в теменно-затылочной-височных областях, диффузная с тенденцией к синхронизации частотой 1-2 Гц. Эпилептических припадков за время данного исследования не зафиксировано.**

ЭЭГ сна 26.10.21

Основная активность головного мозга сохранна, выраженные диффузные общемозговые изменения биоэлектрической активности головного мозга, с региональными органическими изменениями в правой височно-затылочной области. Во время бодрствования зарегистрирована эпилептиформная активность высокого индекса в виде:

- региональных разрядов из комплексов пик-, полипик-медленная волна амплитудой до 100-300 мкВ в правой затылочной области с бисинхронным распространением на обе теменно-височно-затылочные области с латерализацией вправо. Во сне зарегистрирована эпилептиформная активность высокого индекса в виде:

- частых региональных разрядов из комплексов пик-, полипик-медленная волна амплитудой до 100-350 мкВ в правой височно-затылочной области (в том числе в структуре замедления) с распространением на вертекс, бисинхронно на обе теменно-височно-затылочные области и периодически диффузно на оба полушария. Эпилептических припадков за время данного исследования не зафиксировано.

ЭЭГ сна 29.04.22 **положительная динамика по ЭЭГ сна**

Заключение: Эпилептическая энцефалопатия раннего возраста вероятно генетического происхождения (вероятно KCNMA1 или CLTC). Симптоматический структурный синдром Веста в анамнезе. Грубое резидуально-органическое поражение головного мозга в форме гиперкинетического синдрома в сочетании с мышечной дистонией выраженной задержки в психомоторном развитии.

Рекомендовано:

1. Продолжить прием вигабатрин (любой синонимический заменитель, дженерик, зарегистрированный в РФ) необходимо решение ВК Федерального центра (НИКИ имени Вельтищева или РДКБ) 1 г=500 мг по 2/л и 2,5 г на ночь 2/300 мг – 15,5 кг-146 мг на кг в сут
2. **Общий развернутый с лейкоформулой анализ крови и анализ крови на тромбоциты, свертываемость, длительность кровотечения, печеночные пробы (АЛТ, АСТ, билирубин, тимоловая проба, щелочная фосфатаза), амилазу,)** через 1 мес
3. Ведение дневника приступов.
4. УЗИ печени, желчного пузыря, поджелудочной железы, почек, мочевого пузыря
5. Общий анализ мочи каждые 3 мес
6. Исключить перегревание, электростимуляцию избыточную инсоляцию, не парить в бане, ноотропы
7. Реабилитационное лечение
8. Электростимуляция, стимулирующий массаж, ноотропы противопоказаны, ЛФК, Войта –терапия., ЛФК
9. Контроль в динамике ЭЭГ сна через 3 мес + анализы+ конс
10. **Молекулярно-генетический анализ полногеномное секвенирование Геном UN**
11. **Осмотр через 6 мес + ЭЭГ сна + анализы**

Врач, к.м.н.

Гамирова Р.Г.

Данное заключение не является диагнозом и должно быть интерпретировано специалистом.