



EPIJAY

Санкт-Петербургская Клиника эпилептологии
и детской неврологии "Epi Jay"
ООО «ЭПИЦЕНТР»
г. Санкт-Петербург, Б. Сампсониевский пр-кт, 96.
Телефон +7(812) 467-33-55 www.epi-jay.ru
Лицензия № ЛО-78-01-008447 от 25.12.2017 г.
Учреждение по здравоохранению Санкт-Петербурга.

Санкт Петербургская Клиника Эпилептологии и Детской Неврологии
(СПб, пр. Большой Сампсониевский, д. 96, 467 -33-55)

Эпилептолог

ФИО, возраст: Смердова Мария Александровна (17.02.20) ^{2,5}~~4,8~~ года

Жалобы: Приступов не повторялись. Прошли курс реабилитации в федеральном центре Детство (Москва)

на фоне высокой температуры 4.12.20- температура 39, однократное вздрагивание.
приступы : ПП 08.08.2020

Терапия: депакин хроносфера 150 + 150, вес 15.300, концентрация 75 мкг/мл.

Анамнез болезни: задержка развития, начала лечение у остеопата, после курса- начались моргания после пробуждения (середина июня, 3 месяца), с 3 июля вечером- приступы- зажались, глаза открыты, начала пищать, побледнела, продолжительность до 5 минут. Вначале реагировала на стимуляцию. Затем подобные состояния начали продолжаться. 5 ночью затяжной приступ, ГТКП, около 1 минуты, глаза закрыты, сжата, трясет. Затем уснула. Затем приступы участились до 8 в сутки, ночью реже, приступы стали разнообразными. Чаще всего серии после сна- в виде инфантильных спазмов. Но также между ними- моргания, ГТКП, фокальные приступы- с поворотом в сторону и закатыванием глаз. С началом приступов- регресс, стала вялой, перестала улыбаться, хуже фиксирует взгляд. ВЭМ сна: 07.07- мультифокальная эпилептиформная активность с формированием паттерна вспышка-угнетение. Иктальная активность с инициацией из различных корковых зон.

Обратились 07.20 по поводу приступов, в этот момент серийные инфантильные спазмы, фокальные приступы с поворотами головы в сторону, тонические генерализованные и в виде миганий глазками. Приступы практически постоянные на приеме, экстренная госпитализация. Приступы купированы при начале ввода синактена.

ЭЭГ 08.20- продолженная эпилептиформная активность над затылочными отведениями с диффузным распространением. МРТ ГМ: МР картина врожденной мальформации головного мозга по типу лиссэнцефалии 1 классе (тотальная агирия, уменьшение объема белого вещества с признаками гипомиелинизации).

Генетическое исследование- полноэкзомное секвенирование: мутации вероятно патогенные- ZSWIM6 гетерозиготная), в гетерозиготном состоянии описаны у пациентов с расстройством нервного развития с двигательными нарушениями, аномальной походкой и аутистическими признаками, доминантный. IRF3 гетерозиготном состоянии. Мутации в гетерозиготном состоянии описаны у пациентов с предрасположенностью к развитию острой инфекционно-индуцированной герпес специфической энцефалопатии⁷. Наблюдаются генетиком. Повторно полный экзом (Генетико)- мутация PAFAh1B1- гетерозиготная, ранее не описанная, chr17:2570492G>T, гетерозиготные мутации описаны у пациентов с лиссэнцефалией.

ВЭМ сна 10.20- редкая эпилептиформная активность в виде высокоамплитудных разрядов острых волн, деформированных КОМв в височно-теменно-затылочных отведениях с 2 сторон, с низким индексом, не более 10-15% ВЭМ от 03.2021, от 09.06.2021- эпилептиформная активность низкого индекса только во время сна в левой центрально-теменно-височной области, реже- справа. ВЭМ сна 9.2021- эпилептиформная активность над лобно-центрально-височными отведениями с 2 сторон, независимо- единичные разряды над затылочными отведениями. Индекс до 5%. ВЭМ сна от 10.2022- эпилептиформная активность над височно-теменно-затылочными отведениями с левосторонним акцентом, индекс до 1%.

Сурдолог- 12.20- - слух в норме.

ЗАП (10.03.2021)- нарушения проведения по ЗП на вспышку не выявлено.

Перинатальный, ранний анамнез: беременность- с прибавкой масса более 20 кг, ПЕН, на 36 неделе- отеки, гестоз, КТГ- в 40 недель- норма, по доплерографии- гипоксия, роды срочные, «давили», эпидуральная анестезия, узел пуповины, масса при рождении 3650, Апгар 8/9 баллов, сразу с мамой. Грудь брала плохо. Плоские соски.

Данных за травмы нет.

Аллергологический анамнез:нет

Сопутствующие заболевания: ЧАЗН

Наследственность: у дальнего родственника- эпилепсия.

Объективно: в соматическом статусе- без патологии

При неврологическом осмотре: Хорошо следит глазками за предметами. Улыбается. Может удерживать игрушку в ручке. Поворачивается на бочок. Положение головы контролирует лучше. Общается с помощью вокализации. Источник звука поворотом головы локализует.

ЧИ- зрачки правильно формы, фотореакции живые. Движения глазных яблок в полном объеме. Лицо симметрично. Поперхивается.

Мышечный тонус- тенденция к гипотонии. Глубокие рефлексы умеренной живости, симметричные. Патологических стопных знаков нет.

Диагноз: Врожденный порок развития головного мозга (лиссэнцефалия). Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия. Клинический фенотип- злокачественные мигрирующие судороги младенчества на фоне лиссэнцефалии. Синдромокомплекс ДЦП, атоническая форма. ЗПМР,

Рекомендовано:

- 1.наблюдение невролога- эпилептолога, педиатра
2. депакин хроносфера 150 + 150.
3. эль-карнитин 15 капель- 2 раза в сутки 2 месяца + магне В 6 1 ампула утром- 2 месяца 1 раз в 6 месяцев.
4. сделать контроль ВЭМ через 6 месяца.
5. реабилитационная терапия- исключить ноотропы, электропроцедуры, не противопоказано: массаж не противопоказан (с включением любых необходимых зон), логопедический массаж не противопоказан, физическая терапия, ЛФК, гидротерапия.
6. при приступе- вызов СП.
7. противопоказаний для офтальмологического исследования, в том числе ЭФИ не выявлено.
8. анализ крови с тромбоцитами +АЛТ + АСТ каждые 3 месяца.
9. Противопоказаний для ЭФИ не выявлено
10. консультация невролога-реабилитолога Тищенко НЮ
11. консультация дефектолога Унугяряну ОБ.

Дата: 05.10.2022

Врач: к.м.н. Гуменник ЕВ

