

## ВЫПИСКА ИЗ ИСТОРИИ РАЗВИТИЯ РЕБЕНКА

**Ребенок:** Аристова Арина Дмитриевна

**Дата рождения:** 15.07.2012 года

**Место жительства:** г. Омск, ул. Циолковского, д.2, кв.33

**ДИАГНОЗ: Основной:** Врожденная аномалия развития ЦНС: фокальная дисплазия левой височной доли; структурная фокальная эпилепсия фармакорезистентная без ремиссии G40.8; ДЦП: трипарез G80.0;  
**Сопутствующие:** Плоско-вальгусная деформация стоп с эквинусом; вальгусная деформация коленных суставов; нарушения осанки; контрактуры голеностопных суставов; ангиопатия сосудов сетчатки; сложный гиперметропический астигматизм; ОНР 3 уровня; дизартрия; псевдобульбарный синдром; ПМР 2ст (оперированный); хр.пиелонефрит; рефлюкс нефропатия; нейрогенная дисфункция мочевого пузыря; гастродуоденит; ГЭРБ; Функциональный запор. субкомпенсаци; Преждевременное половое развитие по изосексуальному типу гонадотропинозависимое.

Ребенок рожден у мамы 21 года от 1 беременности, протекавшей на фоне токсикоза 1 триместра, угрозы прерывания 1-3 триместры, анемия легкой степени 3 триместр, от 1 родов на сроке 38 недель, роды быстрые, самостоятельные, вес при рождении 3246г, рост 52 см, Апгар 8\8 б.

**МОТОРНОЕ РАЗВИТИЕ:** удержание головы – с 2х мес, уверенно с 6 мес; перевороты – с 4 мес; сидит с поддержкой - с 6 мес; самостоятельно садится – с 7 мес; встает с опорой – с 7,5мес; ползает – с 6,5 мес; ходит за одну руку – с 1 год 3 мес; стоит – с 1 год 6 мес, самостоятельно ходит (спотыкается, быстро устает, часто падает) – с 1 год 8 мес.

**РЕЧЕВОЕ РАЗВИТИЕ:** гуление – с 3х мес; лепет – с 5 мес; слова – с 1 года; фразы – с 3х лет.

**ЛЕКАРСТВЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ:** топамакс, трилептал, ламиктал, фенибут, кортексин.

**АЛЛЕРГИИ:** пищевая: мандарины, кукуруза.

**ФИЗИЧЕСКОЕ РАЗВИТИЕ:** рост 142 см, вес 35 кг.

**ПЕРЕНЕСЕННЫЕ ОПЕРАЦИИ:** ноябрь 2015 г. Эндопластика устья мочеточника; октябрь 2021 г апендектомия.

### **ПРОВЕДЕННЫЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ И КОНСУЛЬТАЦИИ:**

Июнь 2015 МРТ 3т проф.А.Алиханов Фокальная корковая дисплазия в левой височной доли?

Сентябрь 2016 МРТ 3тс по эпилептологической программе РДКБ проф.А.Алиханов Фокальная корковая дисплазия полюса левой височной доли

Январь 2017 Вээг-мониторинг по индивидуальному сценарию 24 часа ИДВНЭ свт.Луки: приступы не зафиксированы, межприступная эпи.активность регистрируется в височных областях бифронтально, независимо.

Январь 2017 Консультация Власова П.А. Нии им.Бурденко Косвенные признаки ФКД левой височной доли, корреляция МРТ и ВЭЭГ не возможно установить эпи.очаг.

Апрель 2017 Панель наследственные эпилепсии (Геномед) мутации генов не выявлено.

Сентябрь 2018 Вээг-мониторинг по индивидуальному сценарию ИДВНЭ свт.Луки 4 суток, клинически значимых событий не выявлено. межприступная эпи.активность региональная в левой задневисочной, затылочно-теменной областях. Мрт МРТ 3тс по эпилептологической программе РДКБ проф.А.Алиханов Дисплазия полюча левой височной доли вероятно в варианте 1 гистологического типа, ПЭТ-КТ МИБС очаг гипометаболизма в левой и правой височной доли, в лобной доли слева. Консультация проф.Мухана К.Ю. диагноз подтвержден. Консультация Чадаева В.А. на МРТ, ПЭТ и ВЭЭГ недостаточна визуализация эпи.очага и оперативное лечения не возможно.

Октябрь 2018 Консультация проф.Х.Хольхаузена поиск решения хирургии эпилепсии в специализированном эпилептологическом центре.

Май 2020 ВЭМ 5 суток: При продолженном видео-ЭЭГ мониторинговании мамой отмечено 3 клинических события: 1) 27.05.2020г в 02.40; 2) 28.05.2020г в 08.00; и 3) 28.05.2020г в 22.00; Семиология не контакта, расширение зрачков, бегающий взгляд; Клинические события № 1 и № 3 не имеют иктального паттерна; Клиническое событие № 2 - 28.05.2020г в 08.03 на иктальной ЭЭГ регистрируются регистрируются острые волны, спайки, комплексы острая-медленная волна в левой височно-центрально-затылочной области под электродами С3-Р3-О1; Но продолжительность разрядов 1-1,5 секунды, до не соответствует критериям достоверного иктального паттерна фокального приступа; Во сне зарегистрирована региональная эпилептиформная активность низким индексом: периодически низким индексом регистрируются острые волны, спайки, комплексы острая-медленная волна с частотой 3-4 Гц в левой височно-центрально-затылочной области под электродами С3-Р3-О1; Диагностическая значимость: Патологическая ЭЭГ характерна для диагноза Эпилепсия; Учитывая фармакорезистентность, структурные изменения на МРТ соотносимые по локализации эпилептогенного феномена с региональной эпилептиформной активностью (левая гемисфера С3-Р3-О1;) показано хирургическое лечение.

Сентябрь 2020 консультация нейрохирурга Асадова Р.Н. "НПЦ специализированной помощи детям": хирургическое лечение не показано, рекомендована консультация эпилептолога Айвазяна С.О. для решения вопроса дальнейшего лечения.

Октябрь 2020 Проведен дистанционный врачебный консилиум, исследование интерпретировано совместно с заведующим отделением лучевой диагностики ОСП "Российская Детская Клиническая больница" ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова МЗ РФ (Москва, Ленинский пр-т, 117) дмн, профессором А.А.Алихановым. Патология белого вещества не выявлена.

Обращает на себя внимание симптомокомплекс диспластической организации медиальных отделов полюса левой височной доли включающий в себя: увеличение левого амигдаларного ядра (симптом А. Carizzano), утрата объема и релаксационного качества субкортикального белого вещества полюса левой височной доли. Заключение: В целом- ФКД левой височной доли 3 тип.

Апрель 2021 ДВЭЭГ на фоне снижения дозы основных препаратов: эпилептиформная активность в правых лобно-центрально-височно-теменных областях, реже левых аналогичных, бифронтально-аналогично.

Июль 2021 Консультирована проф.А.Русси (клиника TEKNON, Испания), диагноз подтвержден (Унилатеральная эпилепсия фармарезистентная, фокальная дисплазия левой височной доли в включением амигдаларного ядра слева) план: установка инвазивных электродов для проведения продолженного видео-ЭЭГ-мониторинга с целью подтверждения локализации, хирургическое лечение: Стерео-ЭЭГ навигированная радиочастотная коагуляция эпилептического очага, резекция коры височной доли.

Август 2021 Результаты полноэкзозного секвенирования : клинически значимых мутаций не обнаружено. Консультация нейрохирурга Миронова И.Б. "Морозовская ДГКБ г.Москвы" Диагноз фармакорезистивная эпилепсия, данные МРТ и ВЭЭГ не указывают на единый очаг. Рекомендовано МРТ по эпи.протоколу, ВЭЭГ мониторинг суточный.

Июнь 2022 Обследование в клиники Текнон Испания. Диагноз подтвержден, проведены МРТ по эпи.протоколу, ПЭТ-КТ, ВЭЭГ по индивидуальному сценарию 5 суток. Проведен подбор медикаментозной терапии под контролем вээг (11 препаратов, по вээг улучшений нет). Рекомендовано: 1.проведение нейромониторинга СЭЭГ с радиочастотной коагуляцией эпилептического очага, 2. резекция остаточной части эпилептического очага.

**ОСМОТР НЕВРОЛОГА 04.05.2022:** Состояние по заболеванию тяжелое. Самочувствие страдает меньше. Сознание ясное. Неусидчива, невротезированна. Себя обслуживает частично. НПР: с возрастным отставанием. Менингеальных знаков нет. Голова правильной формы, держит хорошо. Обращенную речь понимает, просьбы выполняет. Речь фразовая, дизартричная. ЧМН: глазные щели, зрачки D=S, фотореактивны, движение глазных яблок в полном объеме, нистагма нет. Точки выхода тройничного нерва безболезненны. При исследовании бульбарного и псевдобульбарного рефлексов вызывается повышенный рвотный рефлекс, негативно реагирует на осмотр шпателем. Тонус диффузно снижен. Умеренный гипертонус мышц конечностей в дистальных отделах. Сила мышц конечностей: в верхних справа снижена до 4.0 баллов, в нижних справа до 3,5 баллов, слева-4.0балла. Страдает моторика правой кисти. Сухожильные рефлексы верхних конечностей: оживлены справа; нижних конечностей D=S, умеренно высокие. Походка гемипаретична. Самостоятельно поднимается на 5 ступенек при опоре на перила и стену. Функции тазовых органов частично не контролирует.

**ОСМОТР НЕВРОЛОГА-ЭПИЛЕПТОЛОГА:**

Дебют приступов в 7 месячном возрасте. На сегодняшний день сохраняются приступы по характеру фокальные: замиранья, бледность, прекращение деятельности, продолжительностью до 10-15 секунд, частота в среднем 6-8 раз в сутки. ГСП во сне: тоническое напряжение, потеря сознания, апноэ, после приступа многократная рвота, выраженная сонливость, последний 11.07.2022, фокальные вегетативные: адверсия глаз вверх, снижение тонуса, многократная рвота, выраженная сонливость в среднем 2-3 раза в месяц, последний 07.07.2022, «тремор» в правых конечностях 1-3 раза в неделю.

В настоящий момент ребенок получает 4 противосудорожных препарата: Петнидан сафт (этосуксимид) 1000 мг в сутки; Сабрил (вигабатрин) 1000 мг в сутки, Вимпат (лакосамид) 350 мг в сутки, Зонегран (зонисамид) 150 мг в сутки.

Фарм.анамнез: Депакин сироп, Депакин хроносфера, Кеппра, Топомакс, Трилептал, Финлепсин\Тегретол, Этосуксимид масляный раствор, Петнидан сафт, Ламиктал, Сабрил, Вимпат, Файкомпа, Клобазам, Бривиак, Зонегран, Габапентин, Клонозепам, Лирика, Транксилюм, Фенитоин, Лоразепам, Ацетазоламид, Фенобарбитал.

На фоне проводимых курсов лечения улучшилась моторика, уменьшились двигательные проявления, улучшилось понимание речи и качество экспрессивной речи, уменьшились проявления псевдобульбарного синдрома, улучшился контроль поведения, контроля приступов достигнуть не удалось.

Получает специализированное питание Педиашур 1,5 ккал\мл 200 мл №2 в день.

Дата: 12.07.2022

Врач

