

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»**

Ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997

ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420, Тел./факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

**ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ
ХИРУРГИИ**

ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА

ул. Талдомская, д.2, Москва, 125412, Тел./факс: +7 495 483 41 83, +7 495 4872045 | E-mail: niki@pedklin.ru

КОНСУЛЬТАТИВНО-ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Единый телефон контактного центра: +7 (495) 109-60-03

Дата **06.08.2024**

№ АК **155369 - П**

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА

Пациент, **Ершов Данила Сергеевич, 24.09.2019 (4 года),**

Адрес: **Московская обл, Воскресенск,**

ЖАЛОБЫ: эпилептические приступы в анамнезе, задержка развития

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Наблюдается в детском научно-практическом противосудорожном центре НИ клинического института педиатрии с возраста 1 месяца. Множественные рабдомиомы сердца были выявлены на 33 неделе беременности. МРТ-исследование головного мозга плода (04.10.2019): МР-картина ТС (множественные туберы, субependимальные узлы, СЭГА!). При рождении тыльной стороне правой кисти был выявлен участок «шагреновой кожи» по типу «лимонной корочки». В возрасте 2 месяцев появилось гипопигментное пятно на правом бедре. Ползает с 8 месяцев, встал у опоры с 10 месяцев, самостоятельно садится с 13 месяцев, ходит у опоры с 13 месяцев. Динамические ВЭЭГМ во время сна и бодрствования в течение 2-х часов: 30.10.2019, 23.11.2019, 14.12.2019, 03.01.2020 – эпилептиформной активности не зарегистрировано. Дебют эпилептических спазмов – 12.01.2020. ВЭЭГМ во время сна и бодрствования в течение 2-х часов (Сабрил 250 мг в сутки): 15.01.2020: эпилептиформной активности не зарегистрировано. ВЭЭГМ во время сна и бодрствования в течение 2-х часов (Сабрил 1000 мг в сутки): 01.02.2020: эпилептиформной активности не зарегистрировано. На момент консультации 13.02.2020, приступов мама не замечает. Принимает: Сабрил 1000 мг в сутки. Депакин-Хроносфера была введена в терапию в августе 2020 года. На момент консультации 24.12.2020, приступов мама не замечает. Принимает: Сабрил 2000 мг в сутки+Депакин-Хроносфера 400 мг в сутки. Из-за ухудшения картины ЭЭГ, доза Сабрила в марте была увеличена до 2500 мг в сутки. «Зависания» появились в конце августа, в связи с чем доза Депакина-Хроносферы была увеличена до 500 мг в сутки (количество приступов в течение дня сократилось). На момент консультации 21.09.2021, приступы в виде застываний взора и прекращения деятельности до 6 раз в день. Принимает: Сабрил 2500 мг в сутки+Депакин-Хроносфера 500 мг в сутки+Афинитор 2 мг в сутки. Топиракс был введен в терапию 27.09.2021 в постепенно нарастающей дозе до 50 мг в сутки. Постепенное снижение дозы Депакина-Хроносферы (500 мг в сутки) с 18.10.2021. На момент консультации 02.11.2021, приступы родители не регистрируют. Принимает: Сабрил 2500 мг в сутки + Депакин-Хроносфера 450 мг в сутки + Топиракс 50 мг в сутки + Афинитор 4 мг в сутки. В феврале 2022 года возникли приступы с зависанием, длительностью до 2 минут, до 3 раз в день. Чаше после сна. Коррекция топирамата до 150 мг в сутки, на фоне улучшения не отмечается. На момент консультации 2022 ребенок получает: Вигабатрин 2500мг в сутки, Депакин-хроносфера 50 мг в сутки постепенно отмена препарата с октября, Топирамат 150 мг в сутки, Афинитор 4 мг в сутки. На момент консультации 2023 Коррекция повышение топирамата 175 мг в сутки, Афинитор 4 мг в сутки, ня редко стоматит легкой степени. С июня 2022 года приступов не отмечается.

На момент консультации 2024 получает топирамата 175 мг в сутки, Вигабатрин 2000 мг в сутки , Афинитор 4 мг . С июня 2022 года приступов не отмечается.

ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:

Общее состояние: удовлетворительное

Вес 19,5 кг, рост 110 см, BSA 0.76м²

РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ:

Генетический анализ - Выявлена однонуклеотидная замена, расположенная в донорном сайте сплайсинга, в гене TSC2:NM_000548:exon20:c.2220+IG>A в гетерозиготном состоянии.

ЭХО-КГ: 16.01.2020: ЭХОКГ - признаков пороков сердца не выявлено. В папиллярных мышцах левого желудочка визуализируется плотное образование (рабдомиома), размером 12 x 8 мм, не влияющее на функцию клапана. В межжелудочковой перегородке образование 11x 6 мм, у верхушки левого желудочка несколько более мелких образований, все - гемодинамически незначимые. Эхоплотность миокарда неоднородна. Размер полостей в пределах нормативных значений. Толщина миокарда, систолическая и диастолическая функции - в пределах нормы. Размер легочной на верхней границе нормы. Клапаны интактны. Физиологическая регургитация на трикуспидальном клапане и на клапане легочной артерии.

ЭХО-КГ: 21.11.2021: Эхо-кг признаков пороков сердца не выявлено. Эхогенность и функция папиллярных мышц МК обычная, убедительных данных за рабдомиомы в них не получено. Множественные небольшие рабдомиомы ЛЖ: визуализируется зона повышенной эхогенности (пласт, расположенный циркулярно) в миокарде ЛЖ (интрамиокардиально) за нижней стенкой (от задне-перегородочной до задней) на границе верхушечных и средних сегментов, толщиной до 4 мм, протяженностью по короткой оси сердца до 13-15 мм, по длинной оси до 4-6 мм; сегментарная сократимость не нарушена; также визуализируется гиперэхогенная зона в верхушечном задне-перегородочном сегменте с переходом на прилежащую трабекулу ЛЖ, размеры до 3-4 мм. Полости сердца не расширены. Систолическая и диастолическая функции миокарда ЛЖ и ПЖ не нарушены. Эктопические хорды и трабекулы в полости ЛЖ. МК - функция не нарушена; ТК - регургитация 1+, расчетное систолическое давление в ПЖ 24 мм рт.ст. (норма до 36).

ЭХО КГ 06.08.2024: Эхо-кг признаков пороков сердца не выявлено. Множественные небольшие рабдомиомы ЛЖ: 18x6 мм в миокарде заднемедиальной группы папиллярных мышц с аномальной ее тракцией, 10x7 мм на уровне среднего заднеперегородочного сегмента без признаков препятствий путей притока и оттока левого желудочка. Дискинез средних перегородочных сегментов левого желудочка. Неоднородность эхоструктуры миокарда обоих желудочков с участками мелких гиперэхогенных включений. Минимальная регургитация на митральном клапане. Регургитация +1 на трикуспидальном клапане. Пульмональная регургитация +1,5/+2. Размеры полостей сердца в норме. Глобальная систолическая и диастолическая функция миокарда не нарушена. Расчетное систолическое давление в легочной артерии 15-20 mmHG.

ЭКГ:06.02.2020: нормальное положение ЭОС, резко выраженная синусовая аритмия с периодами умеренной тахикардии с ЧСС 125-158 в мин. Нарушение внутрижелудочкового проведения по правой ножке пучка Гиса.

УЗИ почек: 06.02.2020: паренхима обеих почек обычной эхогенности, дифференцирована, не утолщена. В паренхиме обеих почек: 1) единичные кисты, максимальным диаметром 0,3 см; 2) немногочисленные парные линейные сигналы повышенной эхогенности (стенки мелких кист?). В правой почке по передней поверхности - ангиомиолипома размерами 0,4*0,2 см

УЗИ почек: 24.12.2020: паренхима обеих почек обычной эхогенности, дифференцирована, не утолщена. В паренхиме обеих почек: 1) единичные ангиомиолипумы, максимальными размерами: справа - 0,6x 0,2 см, слева - 0,4 x 0,2 см; 2) единичные кисты, максимальным размером до 0,3 см; 3) единичное гиперэхогенное включение в левой почке 0,2 см.

Узи почек 06.08.2024: В паренхиме обеих почек единичные кальцинаты до 0,1 см. Две ангиомиолипумы в паренхиме правой почки размерами до 0,3 x 0,2 см, слева одна размерами 0,3 x 0,2 см

УЗИ почек: 21.11.2021: паренхима обычной эхогенности, дифференцирована, не утолщена В паренхиме обеих почек - единичные: 1) ангиомиолипумы, максимальными размерами - 0,4 x 0,2 см; 2) кисты, максимальным диаметром - 0,3 см; 3) единичные гиперэхогенные участки до 0,2 см. УЗИ почек 25.04.2023: Единичные гиперэхогенные участки до 0,2 см.

МРТ головного мозга (1,5 Тесла) с введением контрастного вещества: 28.11.2020: МР-картина туберозного склероза (множественные туберы, миграционные тракты в белом веществе головного мозга, СЭУ). СЭГА у левого отверстия Монро размером 10 мм ? 14 мм ? 13 мм.

МРТ головного мозга (3 Тесла) с введением контрастного вещества: 16.10.2021: МР-картина туберозного склероза (множественные туберы, миграционные тракты в белом веществе головного мозга, СЭУ). СЭГА у левого отверстия Монро размером 9 мм? 14 мм ? 10 мм.

МРТ головного мозга 08.10.2022: СЭГА у левого отверстия Монро размером 7 мм 14 мм 13 мм.

МРТ головного мозга 2023: СЭГА у левого отверстия Монро размером 9 мм 11 мм 16 мм. (отрицательная динамика)

МРТ головного мозга 06.07.2024: СЭГА у левого отверстия Монро размером 9 мм 11 мм 16 мм.

ВЭЭГМ во время сна и бодрствования в течение 2-х часов (Сабрил 2000 мг в сутки+Депакин-Хроносфера 400 мг в сутки): 06.12.2020: во сне зарегистрировано периодическое региональное дельта-замедление корковой ритмики в левой теменно-височной области (P3-T5), с умеренно выраженной тенденцией к распространению на окружающие отделы и очень редко с латерализацией по всему левому полушарию. В структуре указанного замедления в левой височной области (T3-T5) зарегистрирована региональная эпилептиформная активность, представленная одиночными острыми волнами и комплексами пик-волна, полипик-волна. Независимо во сне зарегистрировано неустойчивое региональное дельта-замедление в правой височной области (T4-T6), очень низким индексом. Индекс представленности эпилептиформной активности во сне низкий. По сравнению с ВЭЭГМ от 01.11.2020, отмечается умеренно выраженная положительная динамика в виде отсутствия региональной патологической активности в бодрствовании и снижения индекса ее представленности во сне.

ВЭЭГМ во время сна и бодрствования в течение 2-х часов (Сабрил 2500 мг в сутки+Депакин-Хроносфера 450 мг в сутки): 28.08.2021: в бодрствовании и во сне зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в левой теменно-височной области (P3-T3-T5), представленная острыми волнами, комплексами пик-медленная волна, полипик-волна, а также короткими пробежками полиспайков, с умеренно выраженной тенденцией к распространению на соседние отделы левого полушария; Региональная эпилептиформная активность в левой лобной области (F3-F7-Fz), представленная комплексами пик-волна, регистрирующаяся в структуре устойчивого замедления корковой ритмики. В 14:40 был зарегистрирован фокальный эпилептический приступ с остановкой деятельности (гипомоторный приступ). Зона начала приступа по данным ЭЭГ: височно-лобные отделы левого полушария (T3-F7-F3). В 14:51 зарегистрирован субклинический ЭЭГ-паттерн фокального приступа. ВЭЭГМ во время сна и бодрствования в течение 2-х часов (Сабрил 2500 мг в сутки+Депакин-Хроносфера 475 мг в сутки+Топамакс 50 мг в сутки): 24.10.2021: в бодрствовании и во сне зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в левой теменно-височной области (P3-T3), представленная острыми волнами, комплексами пик-медленная волна, полипик-волна, а также короткими пробежками полиспайков, с умеренно выраженной тенденцией к распространению на соседние отделы, а также латерализации по левому полушарию. Эпилептиформные разряды регистрируются в структуре периодического регионального дельта-замедления корковой ритмики в левой теменно-височной области (P3-T3-T5). Региональная эпилептиформная активность в левой лобной области (F3-F7-Fz), представленная одиночными комплексами пик-волна, регистрирующаяся в структуре устойчивого замедления корковой ритмики. Индекс представленности эпилептиформной активности в бодрствовании и во сне варьирует от низких, до средних значений.

ВЭЭГ мониторинг 13.02.2022: Корковая ритмика сформирована удовлетворительно. Основной ритм в данном исследовании носит дезорганизованный характер, представлен сниженным индексом, с преобладанием в правом полушарии, но по частотным характеристикам соответствует возрасту ребенка. Сон дифференцирован на стадии. Физиологические паттерны сна представлены удовлетворительно, с явлениями межполушарной асимметрии в виде снижения их представленности в левом полушарии. В бодрствовании и во сне зарегистрировано преходящее региональное дельта-замедление корковой ритмики в лобно-центральных отделах правого полушария (F4-F8-C4), с тенденцией к распространению на окружающие отделы. Однократно в бодрствовании региональное замедление в правой лобной области, в 14:24:28, принимало продолженный ритмичный характер, с латерализацией по правому полушарию и с включением одиночных регулярных комплексов пик-медленная волна-субклинический ЭЭГ-паттерн фокального приступа. Продолжительность ЭЭГ-паттерна около 2 минут. При проведении функциональных проб патологических изменений корковой ритмики не отмечалось. Клинические события: - В ходе сна мамой были отмечены эпизоды в виде подергиваний рук (в 14:16:01, 14:18:39, 14:22:36). Указанные события не сопровождались провокацией икталных паттернов, регистрировались на фоне корковой ритмики сна, характерной для ребенка, в сочетании с двигательными и миографическими артефактами, расценены в рамках неэпилептического миоклонуса сна. В бодрствовании, в 14:46:48, зарегистрирован фокальный эпилептический приступ с заторможенностью поведенческих реакций, длительностью около 2 минут. Клинически приступ характеризовался остановкой деятельности, гипомимией (по описанию мамы «затих, озирался»). зона начала приступа по данным ЭЭГ: правая лобно-височная область (F4-F8-7). При сравнении с данными предыдущего исследования от 19.12.2021 отмечается положительная динамика в виде редукции патологической активности в левом полушарии в бодрствовании и во сне. Сохраняется умеренно выраженное снижение амплитуды биопотенциалов в лобно-центральных и височных отделах левого полушария. С другой стороны, отрицательным моментом можно отметить появление фокального эпилептического приступа, исходящего из правого полушария, а также наличие субклинического ЭЭГ-паттерна фокального приступа, также исходящего из правого полушария

ВЭЭГ мониторинг 08.07.2023 (Вигабатрин 2500, Топирамат 175мг\сут, афинитор 4 мг): Временами в левой височно-теменной области (Т3-Т5-Р3) регистрировалось региональное переходящее тета-, дельта-замедление, длительностью около 4-6 секунд. В правой задневисочной области (Т6) зарегистрированы единичные графоэлементы заостренной конфигурации без отчетливого формирования эпилептиформной активности.

ВЭЭГ мониторинг 17.03.2024 (Вигабатрин 2000мг\сут, топирамат 175мг\сут, афинитор 4 мг): В бодрствовании и во сне региональная дельта замедление кр в правой височно области Т4, период с распространением на задневисочные отделы Т6, латеральные нижнелобные и лобные отделы (F8-F4) правого полушария.

В левой височной области Т3 изредка с распространением на ближайшие отделы левого полушария. В бодр региональное зам в височных отделах очень низким индексом, во сне умеренное нарастание степени выраженности

ВЭЭГ мониторинг 14.07.2024 (Вигабатрин 2000мг\сут, топирамат 175мг\сут, афинитор 4 мг): Во сне в правой задневисочной области Т6 и независимо в левой затылочной области О1 регистрировались единичные графоэлементы заостренной конфигурации, без формирования типичных разрядов эпилептической активности. Во сне в левой затылочной области и независимо в правой задневисочной области зарегистрировано региональное переходящее дельта замедление.

Концентрация афинитора в крови 2023: до приема 4,7, после 12,8 нг\мл

ДИАГНОЗ:

Q85.1 - Туберозный склероз. Структурная мультифокальная эпилепсия (эпилептические спазмы). Субэпендимальная гигантоклеточная астроцитома левого бокового желудочка головного мозга. Множественные рабдомиомы сердца. Ангиомиолипумы правой почки, единичные кисты почек. Задержка психического развития.

РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. Наблюдение педиатра, невролога и психиатра, нефролога по месту жительства.

2. Противосудорожная терапия

Топирамат 87,5 мг х 2 р.д., 175 мг \сут, 8 мг\кг\сут

Вигабатрин 1000 мг х 2 р.д., 2000 мг в сутки, 100мг\кг\сут (Оформление ВК по месту жительства)

Препарат резерва Лакосамид (в случае возникновении приступов)

3. Прием патогенетического препарата Патогенетический препарат для лечения осложнений туберозного склероза в виде гиганто-клеточных астроцитом головного мозга: Эверолимус (Афинитор) в дозе в дозе 6 мг в сутки: 3 упаковок диспергируемых таблеток по 2 мг (36 упаковок диспергируемых таблеток по 2 мг в год) сроком на 12 месяцев. «Афинитор» делению не подлежат!
(Оформление ВК по месту жительства)

4. Динамическое наблюдение:

Общий анализ крови – 1 раз в 6 месяцев; общий анализ мочи – 1 раз в 6 месяцев;

Биохимический анализ крови (АЛАТ, АСАТ, амилаза, креатинин, мочевина, мочевая кислота, общий белок, глюкоза, холестерин, триглицериды) – 1 раз в год; биохимический анализ мочи – 1 раз в год; ЭКГ,

УЗИ органов брюшной полости и почек, консультация окулиста – ежегодно. ЭХО-КГ, ЭЭГ,

ВЭЭГМ дневного/ночного сна - через 6-12 месяцев

МРТ-исследование головного мозга (не менее 1,5 Тесла) - 2025г

5. Рекомендовано постоянные занятия с психологом, логопедом, дефектологом, нейропсихологом в центрах развития детей.

6. Рекомендовано обращение в МСЭК по месту жительства для определения ограничения жизнедеятельности с целью продления инвалидности.

7. Анализ крови на концентрация афинитора (до приема; через 4 часа после приема препарата) раз в 12 месяцев
8. Магне В6 по 1\2 амп х 2 р.д.- 1 месяц (несколько раз в год)

Противопоказаны: Кортексин, Церебролизин, Энцефабол, Пирацетам (луцетам, ноотропил), Пикамилон, Аминалон, Фезам, Инстенон, массаж, физиотерапия, электростимуляция, В2, В12.

Врач-невролог, кандидат медицинских наук



Григорьева А. В.



Предлагаем заполнить анкету удовлетворённости пациента
pedklin.ru/about/services

Телемедицинская система «Вельтищев Телемед»
pedklin.ru/tm



БЛАГОТВОРИТЕЛЬНОЙ ФОНД
«МИР В НАШИХ РУКАХ»