

Выписка из амбулаторной карты по месту пребывания
Карпунина Егора Алексеевича



Дата рождения: 23.03.2022 г.р.

Адрес проживания: г.Москва, Лосевская улица, д.6, кв.23

Диагноз: Органическое поражение головного мозга. Врожденная аномалия мозолистого тела. Гипоплазия части мозга, на уровне моста. Врожденная перивентрикулярная киста. Энцефалопатия развития и эпилептическая. Структурная мультифокальная эпилепсия. Фокальные приступы по типу инфантильных спазмов, ассоциированы с геном PAFAH1B1.. Детский церебральный паралич, атактическая форма. GMFCS IV.

Жалобы на судорожные приступы ежедневно, после сна (сначала замирает, потом начинает икать, затем засыпает). Задержку моторного и психоречевого развития.

Мальчик от 2-ых, оперативных (рубцы на матке), срочных родов. На фоне В головном предлежании. Беременность со слов мамы на фоне многоводия с 30 нед. Вес 3530, рост - 52 см АПГАР 8/9 Б. На 30 нед — вентрикуломегалия у плода до 13 мм.

С 23.03.2022г по 24.03.2022г. находился в стационаре ГБУЗ ММКЦ "Коммунарка" ДЗМ с Диагнозом: Врожденная пневмония неуточненная. Легочное кровотечение. Сердечная недостаточность. Стойкое фетальное кровообращение у новорожденного. Дефект межжелудочковой перегородки. Шок неуточненный. Геморрагическая болезнь плода и новорожденного. Церебральная депрессия.

С 24.03.2022г по 19.04. 2022г. находился в ГБУЗ ГКБ № 15 им. О.М. Филатова ДЗМ" с Диагнозом: Врожденная инфекция, острая пневмония, тяжелое течение. ДН у новорожденного. ВЧИВЛ 9 суток ИВЛ 3 суток. СРАР 1 сутки. Перинатальное поражение головного мозга гипоксически — ишемического генеза. Синдром угнетения. ВПС Дефект межжелудочковой перегородки 3 мм.

НСГ от 24.03.2022г. — ППП- 9 мм. Эхо - признаки небольшого расширения боковых желудочков головного мозга. Признаки гипоксического поражения головного мозга.

НСГ от 27.03. 2022 г.- Эхо признаки гипоксического поражения головного мозга со слабовыраженной дилатацией боковых желудочков головного мозга. ППП 9мм.

НСГ от 14.04.2022 г. Эхо признаки гипоксического поражения головного мозга со слабовыраженной дилатацией боковых желудочков головного мозга. ППП 9мм.

НСГ от 24.05.2022г. ЭХО признаки расширения боковых желудочков, минимального расширения наружного ликворного пространства, псевдокисты правого сосудистого сплетения. ППП 5.8 мм.

ЭЭГ от 09.06.2022г — основной ритм соответствует возрасту. Сон модулирован по фазам и стадиям, физиологические паттерны выражены. Наиболее представлена 2 стадия фазы медленного сна. В бодрствовании в 15.02- 15.07 родителями отмечены эпизоды движений глаз, чаще повторных вертикальных или горизонтальных (нистагм). Указанные события в ЭЭГ не сопровождались эпилептиформной активностью или изменениями БЭА головного мозга.

Консультация кардиолога ГБУЗ «ДГКБ им Н.Ф. Филатова ДЗМ» Диагноз: Дефект межжелудочковой перегородки верхушечный до 1 мм. МПС (ООО 2 мм).

Консультация невролога - эпилептолога от 25.06.2022г СМД. Легкая задержка темпов моторного развития. Зрительные нарушения - ЧАЗН?. Спонтанный разнокалиберный нистагм? Опсоклонус? Эпилептический генез пароксизмальных движений глазных яблок исключен.

НСГ от 05.07.2022г. Структуры головного мозга сформированы правильно.

Ликворосодержащая система: Индекс передних рогов 50 мм. Косой размер переднего рога: правого 9 мм, левого 11 мм, тело правого 9 мм, тело левого 11 мм, затылочный рог справа 28 мм, слева 28 мм, сосудистые сплетения однородные. III желудочек – 3 мм. IV желудочек, цистерны основания не расширены. Межполушарная щель 2 мм. Конвекситальное пространство головного мозга расширено — 4,0 мм. В перивентрикулярных областях эхогенность средняя. В проекции КТВ без патологических изменений. Со стороны вещества головного мозга и базальных ганглиев – без особенностей. Заключение: Признаки незначительного расширения боковых желудочков, минимального расширения наружных ликворных пространств.

Мальчик наблюдается неврологом в «ДГКБ им Н.Ф. Филатова ДЗМ».

26.12.2022г консультирован офтальмологом в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им Пирогова МЗ. Диагноз: OU поражение зрительных путей. Атрофия зрительного нерва? ЭФИ в плане.

НСГ в 8 мес в ДГКБ им Филатова. Эхографические признаки расширения боковых желудочков. (поперечный размер боковых желудочков 49 мм. Затылочные рога 30 мм и 33 мм.).

С 09.03.2023г по 24.03.2023г. Находился в стационаре ГБУЗ «НПЦ ДП» с Диагнозом: Последствия перинатального поражения ЦНС. Синдром мышечных и двигательных нарушений (правосторонний гемисиндром). Задержка темпов моторного развития. Крипторхизм с 2-х сторон. Пигментный невус спины. Атрофия зрительного нерва. Атопический дерматит неуточнённый. Расходящееся содружественное косоглазие. Нистагм. Гиперплазия вилочковой железы 3 ст.

УЗИ вилочковой железы от 13.03.2023г Заключение УЗИ признаки тимомегалии. Консультация нейрохирурга от 11.04.2023г. Диагноз: Задержка психомоторного развития. ДЦП. Атоническая форма. Тетрапарез.

ЭЭГ от 09.06.2023г Заключение: Основной ритм соответствует возрасту. Сон модулирован на стадии и фазы. Физиологические паттерны сна выражены. Наиболее представлена 2 стадия фазы медленного сна. В бодрствовании, в 15.02-15.07 родителями отмечены эпизоды движений глаз, чаще повторных вертикальных или горизонтальных (нистагм). Указанные события в ЭЭГ не сопровождались эпилептиформной активностью, резкими изменениями БЭА головного мозга, сопровождались нормальной ритмикой активного и пассивного бодрствования двигательными артефактами. Эпилептический характер событий исключён. Эпилептических приступов, паттернов эпилептических приступов и эпилептиформной активности в ходе исследования не зарегистрировано.

Генетическое исследование от 28.06.2023г Заключение: кариотип 46.XX der(17) т.е. мужской аномальный, несбалансированный: дериватная хромосома 17. Для выяснения происхождения дериватной хромосомы рекомендуется исследование кариотипа родителей.

МРТ головного мозга от 19.07.2023 г. Диспластический фенотип. Гипоплазия ствола на уровне моста. Диффузная дисмиелинизация субкортикального белого вещества. Отсутствие серо - белой демаркации в передних отделах больших полушарий (проявление корковой дисплазии) и ее линейный характер, с наличием крупных ленточных перивентрикулярных гетеротопий серого вещества в задних отделах больших полушарий (по типу синдрома "двойной коры"). Вентрикуломегалия, диспластическая конфигурация боковых желудочков. Киста межжелудочковой перегородки 5 мм в поперечном размере, зоны Верге 11 мм. Срединные структуры не смещены. Свидетельств наличия дополнительных объёмных образований не получено. Заключение: В целом картина церебральной дисгенезии на фоне структурной незрелости.

С 24.07.2023 г., по 04.08.2023 г. находился в НПЦ ДП с Диагнозом Основной диагноз:

Детский церебральный паралич, правосторонний гемипарез, GMFCS III-IV уровень, MiniMACS 3. Впервые выявленная в мае 2023г. цитомегаловирусная болезнь (вирусурия, поражение ротоглотки, тимомегалия 3 степени, энцефалопатия, органическое поражение головного мозга) без данных об активности в настоящее время. Гиперплазия вилочковой железы 3 ст. Моноцитоз. Крипторхизм с 2 сторон. Пигментный невус спины. Ангиопатия сетчатки по дистоническому типу. Частичная атрофия зрительного нерва. OU - патология проводящих путей. Расходящееся косоглазие. Гиперметропия средней степени. Гиперметропический астигматизм. Нистагм. Диспластический тип тазобедренных суставов. Соха vaga D. Атопический дерматит неуточненный.

Консультация ортопеда от 04.09.2023г. Не ходит, ползает по-пластунски. Череп округлый симметричный. Конуры шеи симметричные. Грудная клетка нормальной формы. Болезненность при пальпации отделов позвоночника, деформаций, определяемых при пальпации нет. Объем движений позвоночника: полный. Ось позвоночника правильная. Кифоз норма. Лордоз норма. Сколиоза нет. Осанку не удерживает, спинальная нестабильность, мышечный корсет ослаблен. Обе стопы нормальные. Диагноз: Диспластическое развитие ТБС. Вальгусная деформация щек ТБС.

Консультация логопеда от 24.07.2023г. Заключение: Выраженная задержка познавательного и речевого развития. Неврологическая симптоматика в артикуляционной мускулатуре.

Консультация психолога от 14.08.2023г. Заключение: По результатам экспериментально — психологического исследования можно говорить о выраженных нарушениях речи. Объем знаний и представлений ниже возрастной нормы. Элементарные навыки самообслуживания не сформированы.

Консультация психиатра от 15.08.2023г. Заключение: Другие общие расстройства развития. Последствия перинатального поражения ЦНС. Задержка моторного развития. Синдром мышечной дистонии по гипотоническому типу. Нистагм.

30.08.2023г заключение лабораторного генетического исследования: ФГБНУ "МГНЦ им Н.П. Бочкова" выявлен мозаицизм с двумя клонами клеток: в 81 клетке - делеция района p13/3 хромосомы 17; в 19 клетках - делеции района p 13.3 хромосомы не обнаружено.

ВЭЭГ от 16.09.2023г. Физиологический альфа — предшественник идентифицируется по частоте соответствует возрасту. Диффузное тета, дельта — замедление фонной ритмики. Периодическое региональное замедление в левых височно- теменной — центральной области, лобно — нижнелобнолатеральной и центрально — передневисочной областях. В бодрствовании и в сне в структуре региональных дельта — замедлений зарегистрирована региональная эпилептиформная активность, представленная комплексами острая — медленная волна, пик — медленная волна в левой височной лобно — нижнелобнолатеральной, лобно — центральной и реже в правой височно — лобной областях Во сне наблюдается появление заднепрекционных разрядов. А так же региональных пик — полипик — волновых разрядов в правой задневисочно — затылочной, левых затылочной — височных, теменно — задневисочных отделах. Сон дифференцирован на стадии. Физиологические паттерны сна выражены удовлетворительно. Во время погружения в дрему зарегистрирована серия приступов (5) фокальных, офтальмотонических эпилептических приступов в виде приоткрывания глаз, лёгкого заведения глаз вправо Длительность иктивных паттернов до 3 секунд. В бодрствовании после пробуждения зарегистрирована серия (23 приступа) по большей части минимальных флексорных эпилептических спазмов с офтальмотоническими и ротаторным компонентом в структуре части приступов. Длительность иктивных паттернов до 3 секунд. При сравнении с данными от 16.06.2022г. Отрицательная динамика в виде

появления эпилептиформной активности и эпилептических приступов.

Консультация эпилептолога в «ООО ИДВНЭ им св. Луки» от 23.09.2023г. Диагноз: Врожденная дизгенезия головного мозга: синдром «двойной коры», множественные гетеропии в боковых желудочках. Структурная фокальная эпилепсия с наличием билатеральных тонических спазмов, окулотонических приступов.

ВЭЭГ 2-х часовой. от 16.09.2023г. Заключение: Физиологический альфа — предшественник идентифицируется по частоте соответствует возрасту. Диффузное тета, дельта — замедление фонной ритмики. Периодическое региональное замедление в левых височно- теменной — центральной области, лобно — нижнелобнолатеральной и центрально — передневисочной областях. В бодрствовании и в сне в структуре региональных дельта — замедлений зарегистрирована региональная эпилептиформная активность, представленная комплексами острая — медленная волна, пик — медленная волна в левой височной/ лобно — нижнелобнолатеральной, лобно — центральной и реже в правой височной — лобной областях. Во сне наблюдается появление заднепрекционных разрядов. А так же региональных пик — полипик — волновых разрядов в правой задневисочной — затылочной, левых затылочной — височных, теменной — задневисочных отделах. Сон дифференцирован на стадии. Физиологические паттерны сна выражены удовлетворительно. Во время погружения в дрему зарегистрирована серия приступов (5) фокальных, офтальмотонических эпилептических приступов в виде приоткрывания глаз, легкого заведения глаз вправо. Длительность иктальных паттернов до 3 секунд. В бодрствовании после пробуждения зарегистрирована серия (23 приступа) по большей части минимальных флексорных эпилептических спазмов с офтальмотоническими и ротаторным компонентом в структуре части приступов. Длительность иктальных паттернов до 3 секунд. При сравнении с данными от 16.06.2022г. Отрицательная динамика в виде появления эпилептиформной активности и эпилептических приступов.

Консультация эпилептолога в «ООО ИДВНЭ им св. Луки» от 23.09.2023г. Диагноз: Врожденная дизгенезия головного мозга: синдром «двойной коры», множественные гетеропии в боковых желудочках. Структурная фокальная эпилепсия с наличием билатеральных тонических спазмов, окулотонических приступов.

Консультирован в ПМЦ клиник неврологом - эпилептологом 18.03.2024г. Диагноз: Очаговое поражение мозга. Общая задержка развития ребенка. Эпилепсия, фокальные приступы по типу клонуса всего тела вперед, икота, парез взора вперед. Парасимпатический криз. Врожденная аномалия/ мозолистого тела. Гипоплазия части мозга на уровне моста. Врожденная перивентрикулярная киста. Косоглазие сенсорное смешанное, альтернирующее, непостоянное. Гиперметропия средней степени с астигматизмом слабой степени. Поражение центрального отдела зрительного анализатора. ЧАЗН нисходящего генеза? рекомендовано: Сабрил 500 мг х 2 раза в сутки длительно. метоклопрамид 10 мг по 1/6 т (1.5 мг) перед сном. 10 дней. Гаммааминомасляная кислота в порошке 300 мг х 2 раза в сутки до 16-00 15 дней. Полное секвенирование генома. ЭЭГ сна .

проходят реабилитацию в ООО "Радость"

Интеграция рефлексов по Мазутовой.

Заключение генетика от 30.05.2024: RAFAN1B1-ассоциированная субкортикальная ленточная гетеротопия.

КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА ЭПИЛЕПТОЛОГА в ПНЦ клиник 24.07.2024г. Жалобы: на не купируемые приступы, при засыпании, нарушение сна из-за приступов. Диагноз: Эпилепсия, синдром Веста. Фокальные приступы по типу инфантильных спазмов, ассоциированы с геном RAFAN1B1. 2. Очаговое поражение мозга. Общая задержка развития ребенка, ассоциированная с геном RAFAN1B1. 0. Врожденная аномалия мозолистого тела. Гипоплазия части мозга, на уровне моста.

Врожденная перивентрикулярная киста. Косоглазие сенсорное смешанное, альтернирующее, непостоянное. Гиперметропия средней степени с астигматизмом слабой степени. Поражение центрального отдела зрительного анализатора, ЧАЗН нисходящего генеза

Рекомендовано введение в терапию сиропа депакин 57,64мг/мл 150мл до максимальной дозы 1.0 мл x 2 раза в сутки . .

11.12.2024г. консультирован неврологом - эпилептологом в ООО

"ПРОФМЕДЦЕНТР". Диагноз: 1.Эпилепсия, синдром Веста. Фокальные приступы по типу инфантильных спазмов, ассоциированы с геном PAFAN1B1. 2.Очаговое поражение мозга. Общая задержка развития ребенка, ассоциированная с геном PAFAN1B1. 3.Q04.0Врожденная аномалия мозолистого тела. Q04.3 Гипоплазия части мозга, на уровне моста. Врожденная перивентрикулярная киста. 4.H50 Косоглазие сенсорное смешанное, альтернирующее, непостоянное. Гиперметропия средней степени с астигматизмом слабой степени. Поражение центрального отдела зрительного анализатора, ЧАЗН нисходящего генеза?

Консультация невролога - эпилептолога в АНО "МКЦНил" 17.03.2025г Диагноз:

1.Эпилепсия, синдром Веста. Фокальные приступы по типу инфантильных спазмов, ассоциированы с геном PAFAN1B1. 2.Очаговое поражение мозга. Общая задержка развития ребенка, ассоциированная с геном PAFAN1B1. 3.Q04.0 Врожденная аномалия мозолистого тела. Q04.3Гипоплазия части мозга, на уровне моста. Врожденная перивентрикулярная киста.4.H50 Косоглазие сенсорное смешанное, альтернирующее, непостоянное. Гиперметропия средней степени с астигматизмом слабой степени. Поражение центрального отдела зрительного анализатора, ЧАЗН нисходящего генеза?

Диагностическое заключение: Учитывая данные анамнеза, ЭЭГ динамики, также МР-картины лиссенцефалии, данных генетических тестов состояние ребенка связано с генетической мутацией PAFAN1B1. Опираясь на медицинские источники последние исследования (Clinical analysis of PAFAN1B1 gene variants in pediatric patients with epilepsy) в плане терапии: Препараты резерва: Топирамат, Клобазам, Фелбамат.

17.03.2025 консультирован эпилептологом: Эпилепсия, синдром Веста. Фокальные приступы по типу инфантильных спазмов, ассоциированы с геном PAFAN1B1. Очаговое поражение мозга. Общая задержка развития ребенка, ассоциированная с геном PAFAN1B1. 3.Q04.0Врожденная аномалия мозолистого тела. Q04.Гипоплазия части мозга, на уровне моста. Врожденная перивентрикулярная киста. H50 Косоглазие сенсорное смешанное, альтернирующее, непостоянное. Гиперметропия средней степени с астигматизмом слабой степени. Поражение центрального отдела зрительного анализатора, ЧАЗН нисходящего генеза?

ВЭЭГ от 24.08.2025 ЗАКЛЮЧЕНИЕ: В бодрствовании и во сне высоким индексом (70-80%) регистрировалась мультирегиональная эпилептиформная активность заднепрекционные и генерализованные разряды эпилептиформной активности. Фоновая ритмика преимущественно представлена картиной гипсаритмии. Физиологическая ритмика сна регистрируется фрагментарно. Сон нечётко дифференцирован на стадиина части эпох представлена паттерном модифицированной гипсаритмии, на части эпох с формированием вспышка — подавление. За время исследования эпилептических паттернов и их эквивалентов не зарегистрировано. При проведении пробы с ритмической фотостимуляцией патологических изменений корковой ритмики не отмечалось. За время исследования зарегистрирован эпизод неэпилептического генеза.

В статусе: в сознании, продуктивному контакту недоступен. Менингеальных знаков нет. Цвет кожи: обычной окраски. Черепные нервы: Лицо в общем симметрично. Мимические движения достаточные. зрачки D=S, фотореакция прямая и содружественная живые, D=S. Движения глазных яблок в полном объёме.

Конвергенция, аккомодация не нарушены. За предметом практически не следит. Взгляд фиксирует. Нистагма не вижу. Пальпация точек выхода тройничного нерва ориентировочно безболезненна. В очках. Слух ориентировочно не нарушен. Глотание не нарушено. Голос звучный. Голова, язык в полости рта по средней линии. Глоточный и небный рефлексy живые, D=S. Рот приоткрыт. Двигательно — рефлекторная схема. Сам не садится, не ходит, если посадить, то сидит устойчиво. Голову при вертикализации удерживает. Поворачивается со спины на живот, может ползти по - пластунски. Может ползть на животе назад. Стоит с поддержкой. При вертикализации делает шаговые движения, но если помогать в тазобедренных суставах. Объем активных и пассивных движений не нарушен. Контрактур нет. Слабость мышц осевого скелета. Мышечный тонус снижен диффузно. Сухожильные рефлексy D - оживлены, S - живые. Патологические рефлексy не выявлены. Брюшные рефлексy живые, D=S. Продуктивному контакту не доступен. Игрушками почти не играет. Речь- звуки, слоги. Тазовые функции не контролирует. Наблюдение невролога, эпилептолога, ортопеда (2 раза в год). Биохимия крови 2 раза в год , ОАК + гемсиндром, ОАМ 1 раз в год. УЗИ брюшной полости 1 раз в год. УЗИ органов брюшной полости 2 раза в год. Занятия с логопедом, дефектологом. ЛФК в щадящем режиме. Противопоказаны электро-, физио-, магнитопроцедуры, тепловые процедуры на область головы и шеи. Противопоказана активная ноотропная терапия.

16.09..2025г.



Седова С.Ю.