

**«ОТДЕЛЕНИЕ ЭПИЛЕПТОЛОГИИ И НЕВРОЛОГИИ»  
ФГБУ ФСНКЦ ФМБА РОССИИ**  
г.Красноярск, пр.Свободный 82, стр. 13, тел.+7 (391) 257-31-60

**Смирнов Иван, 13 лет**

**22.05.2025**

**Консультация невролога-эпилептолога, заведующего отделением, главного  
внештатного специалиста – детского невролога Сибирского ФО Минздрава РФ,  
к.м.н. М.В. Бархатова**

**ВЭЭГ сна от 13.05.2025- без ухудшений в сравнении с ВЭЭГ от 14.05.2024.  
ВЭЭГ сна от 14.05.2024 – региональная эпилептиформность (роландические  
спайки) среднего индекса в левом полушарии.**

**ЛЕВ не принимает в течение 2 месяцев. На этом фоне исчезла  
избыточная кровоточивость десен. Судорог не было.**

**Хуже по гиперкинезам (вырос, движения стали более травмоопасные).**

**КЭЭГ рутинная (30 минут записи бодрствования) от 24.05.2022 и от 2023:  
эпилептиформности нет. ТЛМ ЛЕВ от 2023 – 8 мкг/мл. ТЛМ ВПК от 27.07.2022-  
77,2 мкг/мл, однако, пациент не принимает вальпроовую кислоту и никогда  
не принимал!!!!**

**С августа 2021 года (2 года) приступов не было, однако, стал хуже спать  
(мешают гиперкинезы). Частые носовые кровотечения, ночные. Начал  
жаловаться на головные боли.**

**ВЭЭГ сна от 2022 года – улучшение в виде лучшей локализации  
эпилептиформности и отсутствия билатеральной синхронизации.**

**За 2020 год приступы регулярные от 1-2 раза в месяц до отсутствия в течение  
месяца.**

**За период 2019 года улучшения по приступам (приступы были в августе,  
октябре 2019 и январе 2020 – 2 приступа).**

**Получены результаты полногеномного секвенирования 29.04.2019:**

Задержка темпов психомоторного развития.

Череп обычных размеров и конфигурации.

ЧМН – дисфония, дизартрия, гиперсаливация. Глотание не нарушено, пьет из трубочки, из кружки. Зрение, слух не страдают.

Мышечная дистония, более в руках с элементами экстрапирамидного тонуса, наличием хореоатетонидных гиперкинезов. Самостоятельно сидит более уверенно, встает на голени, принимая вертикальное положение. Гиперкинезов стало меньше.

Сухожильные рефлексы торпидные, брюшные снижены.

**Диагноз: Недифференцированное генетическое заболевание (вариант пиридоксин-зависимой эпилепсии (мутация в гене ALDH7A1). Ремиссия 3 года. Детский церебральный паралич (гиперкинетическая форма)), уровень по GMFCS III уровень, по MACS III уровень.**

**Рекомендовано:**

- Бипериден 2 мг: ½ таблетки на ночь 2 недели, далее ½ таблетки утром и ½ таблетки на ночь 2 недели, далее ½ таблетки утром и 1 таблетка на ночь 2 недели, далее 1 таблетка 2 раза в день 2 недели, далее 1 таблетка утром, 1 таблетка в обед и 1 таблетка на ночь постоянно. При достижении эффекта на какой-либо дозе, далее дозу не увеличивать
- ВЭЭГ сна (3 часа записи ночного сна) в ФСНКЦ ФМБА Свободный 82, стр. 13 (телефон отдела платных услуг 257-31-60) через 12 месяцев
- Продолжать занятия с дефектологом, логопедом, бассейн
- Витамин В6 ежедневно, 30 мг/кг/сутки, т.е. 500 мг/сутки
- Рекомендована ботулинотерапия, в т.ч. с целью уменьшения гиперкинезов
- Осмотр после ВЭЭГ сна

К.м.н. М.В. Бархатов

