

РУССКИЙ	FRANCAIS
<p>Выписка из истории болезни</p> <p>Ххххх Ххххх Ххххх Дата рождения: (30.12.98) 14 лет Адрес: Хххххххх, ул. ХХХХХХХ 78</p> <p>Диагноз:</p> <p>Основной: Кольцевая 20 хромосома. Симптоматическая фокальная(лобная) вторично генерализованная эпилепсия(эпилептическая энцефалопатия).Митохондриальная энцефаломиопатия?</p> <p>Сопутствующие: Болезнь Крона. Системный васкулит: первичный ангиит ЦНС, антифосфолипидный синдром. Энурез. Синдром экстрапирамидных нарушений.</p> <p>Из анамнеза заболевания: С января 2011 года появились периодические боли в сердце, страхи перед засыпанием, с февраля 2011 после перенесенной ОРВИ с явлениями о.гастроэнтерита, эпизоды, сопровождавшиеся плавающими движениями глаз, тоническим напряжением мимических мышц, психо-моторным возбуждением, вокализацией. Появились подергивания конечностей во сне. С диагнозом криптогенная лобная эпилепсия проходила обследование в различных стационарах города. Судорожные приступы меняли свое течение на фоне применения различных форм противосудорожных препаратов.</p> <p>По данным ЭЭГ была выявлена эпи активность («О-М» волна) в лобно-височных отведениях обоих полушарий головного мозга. Был испробован практически весь спектр антиконвульсантных препаратов без существенного эффекта. Отмечено большое количество побочных эффектов на фоне применения противосудорожных препаратов.</p> <p>В различных дозировках и комбинациях применялись препараты Депакин-хроно, Ламиктал, Сабрил, Суксилеп, Карбамазепин(Финлепсин), Трилептал, Фризиум, Urbanyl ,Дифенин, Клоназепам, Топирамат, Паглюферал. (Depakine® chrono) ,Lamictal®(Lamotriginum), Sabril(Vigabatrinum), Suxilep(Aethosuximidum), Carbamazepine, Finlepsin, Trileptal(Oxcarbazepinum), Frizium(Clobazam), Urbanyl, Diphenine(Phenytoin), Topiramate(Топираматум),Clonazepam(Clonazepamum), Pagluferalum(Бромисовал* + Calcium gluconate + Caffeine + Papaverine + Phenobarbital*).</p>	<p>Synthèse de les antécédents médicaux du patient.</p> <p>XXXXXX XXXXXX XXXXXX Date de naissance : (30. Decembre 1998 14 ans Adresse : Rue XXXXXX 78</p> <p>Diagnostic :</p> <p>Principal : Chromosome 20 en anneau. Symptômatique focal (frontale), épilepsie généralisée (encéphalopathie épileptique). Encéphalopathie mitochondrial ?</p> <p>Concomitante : Maladie de Crohn. Vasculite systémique : angéite primaire du SNC (système nerveux central), syndrome des antiphospholipides Enurésie Syndrome de trouble extrapyramidal</p> <p>De les antécédents de la maladie :</p> <p>Depuis janvier de l'année 2011 ont apparu des douleurs périodiques dans le cœur, peur avant de dormir, après une (ОРВИ-ORBI) – Infection respiratoire virale aiguë –, avec l'apparition d'une gastro-entérite aiguë, épisodes accompagnés de mouvement flottants des yeux, tension tonique dès les muscles mimiques, agitation psychomotrice, vocalisation. Ils ont apparu tiraillements de les extrémités durant le sommeil. Depuis le diagnostic d'épilepsie frontale cryptogénétique elle a passé des différentes examens dans les hôpitaux de la ville. Les convulsions ont changé son cours selon l'utilisation des différentes médicaments anticonvulsifs.</p> <p>Selon les données de (EEG) – l'électroencéphalogramme – se trouve activité épileptique(«? -M» onde) dans les lobes fronto-temporaux des les deux hémisphères cérébraux. Ont a été essayé presque toute l'espectre de préparations anticonvulsives, sans un effet appréciable. On a observé une grande quantité d'effets secondaires pendant l'utilisation des différentes préparations anticonvulsives.</p> <p>Avec différents dosages et combinaisons ont été essayés les preparatiions (Depakine® chrono), Lamictal®(Lamotriginum), Sabril(Vigabatrinum), Suxilep(Aethosuximidum), Carbamazepine, Finlepsin, Trileptal(Oxcarbazepinum), Frizium(Clobazam), Urbanyl, Diphenine(Phenytoin), Topiramate(Топираматум),Clonazepam(Clonazepamum), Pagluferalum(Бромисовал* + Calcium gluconate + Caffeine + Papaverine + Phenobarbital*).</p>

<p>В динамике по данным ЭЭГ сохранялась пат. активность, а также умеренные признаки нарушения метаболизма нейронов.</p> <p>По данным МРТ головного мозга от 10.11.12 - минимальные атрофические изменения в медиобазальных отделах правой височной доли. МРТ головного мозга от 25.04.14 – МР-признаки субатрофических изменений полушарий мозжечка .</p> <p>ЭЭГ от 26.03.15 - выраженные диффузные изменения, на фоновой записи и после проведения проб – множественная эпилептическая активность в виде патологических комплексов «острая-медленная волна» с генерализацией.</p> <p>15.11.2013 проведено кариотипирование, поставлен диагноз 20 кольцевая хромосома, мозаичная форма. 17.01.12 Соотношение лактата (3,0 ммоль/л) и пирувата (0,015 ммоль/л) – 200! 27.02.12 лактат в спинно-мозговой жидкости 1,5 ммоль/л 13.05.2015 Соотношение лактат/пируват 16.2(норма 10) Гомоцистеин крови от 20.03.12 – 5,67 мкмоль/л</p> <p>Антинуклеарный фактор от 03.09.12 - 1:1280 (крупногранулярный тип свечения ядра)</p> <p>Биопсия мышц голени от 24.05.13 - гистологическая картина вероятна для немалиновой миопатии. С диагнозом болезнь Крона получала курсы – ремикейд Remicade(Infliximabum). В настоящее время заболевание находится в стадии ремиссии.</p> <p>Офтальмолог: дистрофия радужки. Истончение хрусталика слева.</p> <p>Соматический статус:</p> <p>обращает на себя внимание периодические носовые и кишечные кровотечения. Отмечаются постоянные боли в животе в области пупка и левого подреберья. Так же беспокоят периодические боли в коленных суставах, мелких суставов стоп, области запястья. Артериальная гипотония 80-100/50-60 мм.рт.ст, периодически отмечаются подъемы артериального давления до 140/80 мм рт.ст.</p> <p>Неврологический статус:</p> <p>Девочка в сознании, вялая. Отмечается двигательное беспокойство. Быстро устает при любой физической</p>	<p>Dans la dynamique des données du (EEG se conserve l'activité pathologique, et aussi signaux modérés de troubles du métabolisme des neurones.</p> <p>Selon les données d'IRM – imagerie à résonance magnétique – du cerveau de 10. Novembre 2012 changements minimales d'atrophie dans les secteurs demi-basal du segment temporal droit. IRM du cerveau de 25. Avril 2014 – signale de changements sub-atrophies des hémisphères du cervelet.</p> <p>EEG de 26. Mars 2015-expressions diffuses de changements dans les enregistrements du fond, et après les preuves – nombreux activités épileptiques, sous la forme de complexes pathologiques «onde aiguë-lente» avec généralisation.</p> <p>15. Novembre 2013. Les résultats du diagnostic du caryotype sont d'un mosaïcisme du chromosome 20 en anneau.</p> <p>17. Janvier 2012. La corrélation de lactate (3,0 mmol/l) et de pyruvate (0,015 mmol/l) – 200 ! Le 27. Février 2012. Le lactate dans le liquide céphalorachidien 1,5 mmol/l. Le 13. Mai 2015 la corrélation du lactate/pyruvate 16.2 (norme 10)</p> <p>L'homocystéine de la sang le 20. Mars 2012 – 5,67 µmol/l</p> <p>Le facteur antinucléaire le 03. Septembre 2012 -1:1280 (à gros grain type phosphorescent dans le noyau)</p> <p>Biopsie des muscles de la jambe le 24. Mai 2013 – le tableau histologique probable pour une myopathie à némaline.</p> <p>Avec le diagnostic de la maladie de Crohn elle a reçu une cure de Remicade(Infliximabum). Aujourd'hui la maladie se trouve en phase de rémission.</p> <p>Ophthalmologue : dystrophie irienne, acantholyse du cristallin a gauche.</p> <p>Statut somatique :</p> <p>Elle se soigne, périodiquement saignements de nez et intestinaux. Sont signalés douleurs permanentes du ventre, dans la région ombilicale et dans le côté gauche. Aussi inquiètent douleurs périodiques dans les articulations des genoux, les petites articulations et dans la région de l'avant-bras. Hypotension artérielle 80-100/50-60 mm Hg, périodiquement sont signalés elevations de la tension artérielle jusqu'à 140/80 mm Hg.</p> <p>Statut neurologique :</p>
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

нагрузке. Эмоциональная ригидность. Глазные щели D=S, зрачки D=S. ФТР зрачков живая, симметричная. Движение глазных яблок в полном объеме, горизонтальный высокочастотный нистагм при отведении глазных яблок, больше влево, диплопии нет. Лицо симметричное. Язык по средней линии. Парезов нет. Сухожильные рефлексы D>S, оживлены. Брюшные рефлексы слева резко снижены. Чувствительных выпадений нет, высокий порог болевой чувствительности. Не контролирует функцию тазовых органов. Координаторные пробы выполняет с мимопадением справа. В позе Ромберга шаткость без четкой латерализации. Проба на адиодохокинез отрицательная. Патологических стопных знаков нет. Менингеальные симптомы отрицательные.

Невролог: Хххххх Хххх
22. 05.2015

La fille quand est conscient, est languide. Se signale intranquillité de mouvements. Elle s'épuise rapidement avec toute forme d'exercice physique. Rigidité émotionnelle. Fente oculaire D=S, pupilles D=S. FTR des pupilles vive, symétrique. Le mouvement du globe oculaire est complet. Nystagmus horizontal à haute fréquence dans la diversion du globe oculaire, plus à gauche il n'y a pas de diplopie. La face est symétrique. La langue est dans le centre de la ligne. Il n'y a pas de parésie. Réflexes tendineux D>S, animés. Réflexes abdominaux à gauche fortement diminués. Il n'y a pas de ectopies sensitives, haut limite de sensibilité à la douleur. Elle ne contrôle pas la fonction des organes pelviens. Dans les preuves de coordination il y a une dysmétrie à droite. Dans le test de Romberg instabilité sans une latéralisation prononcée. Le test d'adiadococinésie est négatif. Il n'y a pas de signaux pathologiques à la plante des pieds. Il n'y a pas des symptômes méningitiques.

Neurologue : Хххх Х. Х.

22. Mai 2015