Wir berichten über Ihre Patientin, Iuliana Boitcova, geboren am 05.07.2012, wohnhaft in 215111 Viazma, Osinenko Str.  27/Wg. 1, die sich vom 26.10.2015 bis 30.10.2015 bei uns in stationärer Behandlung befand.

Frühe infantile epileptische Enzephalopathie (Dravet-Syndrom) G40.4

Kombinierte Entwicklungsverzögerung

Spastische Zerebralparese

In der ersten  Lebenswoche habe Iuliana die ersten tonische Anfälle gehabt. Sie habe sich nach dem Einschlafen oder beim Aufwachen ganz steif gemacht, die Augen nach rechts oben verdreht und dann geweint.

Iuliana sei bereits in Moskau, Russland  und Barcelona, Spanien in Behandlung gewesen. Die Diagnose eines Dravet-Syndrom wurde im genetischen Test bestätigt. Iuliana wurde mit Valproat, Diakomit, Frisium, Topiramat sowie mit  Zyklen einer Methylprednisolon-Stoßtherapie  behandelt. Im April wurde in Barcelona ein VNS implantiert und eine ketogene Diät mit einem Verhältnis von 4:1 eingeführt (keine adäquaten BGA-Kontrollen erfolgt).  Leider habe die Anfallshäufigkeit trotz aller Maßnahmen weiterhin zugenommen.

Neben der Epilepsie besteht bei Iuliana eine schwere Entwicklungsverzögerung. Sie habe sich motorisch sehr langsam entwickelt. Den Kopf kann sie nicht  halten. Sie fixiert sehr kurz mit dem Blick, reagiert auf Licht und macht ungezielte Abwehrbewegungen.

Ein im April 2014 durchgeführtes kranielles MRT zeigte eine subcorticale Atrophie. Iuliana ist das zweite  Kind einer 37-jährigen Buchhalterin und eines 38- jährigen Angestellten. Die Schwester und der Vater  seien gesund. Iuliana sei nach unauffälliger Schwangerschaft in der 40. SSW spontan im Krankenhaus in Russland geboren. Der Geburtsverlauf sei bis auf eine protrahierte Austreibungsphase bei Wehenschwäche unauffällig gewesen. Die Mutter habe im Alter von 12 Jahren zweimal generalisierte Anfälle gehabt, sonst seien in der Familie keine Epilepsien bekannt.

Medikamente bei Aufnahme:

Depakin chrono [150-0-150](tel:150-0-150) mg

3 [3/12](x-apple-data-detectors://embedded-result/1941) jähriges Mädchen in reduziertem AZ und gutem EZ. Iuliana liegt auf dem Rücken in ihrem Gitterbettchen und zeigt eine rege Spontanmotorik der Arme und Beine. Auf Licht reagiert sie etwas verzögert mit Kopfwendung, Blickkontakt kann sie nur ganz kurz halten. Wenn die Mutter sie hoch nimmt und mit ihr turnt, zeigt sie Freude.

Pupillenreaktion direkt und indirekt prompt und seitengleich, auch Motilität intakt. Lunge frei, Bauch weich, Rachen und TF reizlos. Allgemeine Muskelhypotonie.

Größe: 96 cm; Gewicht: 11,65 kg, KU: 46 cm; BMI: 12,6

Langzeit-EEG bei Aufnahme:

Im EEG zu Beginn der Ableitung über weite Strecken Bild eines Status mit hochamplitudigen Deltawellen und sharp waves mit Schwerpunkt über der rechten Hemisphäre, im weiteren Verlauf dann streckenweise auch eher multifokales Bild. Nur wenige Sekunden ohne sharp waves, dabei jedoch deutliche Amplitudenabflachung. Störung über der Elektrode O2. Unterschiedliche Schlafstadien lassen sich in dem durchgehend hochpathologischen Hirnstrombild nicht differenzieren. In den frühen Morgenstunden bei zunehmend wachem Kind deutlich verminderter Anteil an Spitzenpotentialen und Abschnitten bis ca. 1 Minute ohne Anfallsbereitschaft. Beurteilung: Insgesamt hochpathologisches Hirnstrombild mit im Schlafen über weite Strecken bestehenden elektroenzephalographischen Status, im Wachen deutlich längere Abschnitte ohne Anfallsbereitschaft.

EKG bei Aufnahme: Sinusrhythmus, HF = 123´, normale Zeitintervalle, insbesondere QTc = 0.4 s, altersentsprechendes unauffälliges EKG.

Harnblase und Nieren Sonographie bei Aufnahme:

Harnblase gut gefüllt. Normale Konfiguration und Wandstruktur der Harnblase. Normaler, echoarmer Blaseninhalt.

Nieren bezüglich Lage, Form, Größe und Echostruktur normal. Normale Mark-/Rindendifferenzierbarkeit. Nierenhohlraumsysteme und ableitende Harnwege beidseits nicht erweitert. Keine Steinbildung.

Körpergewicht: 11,6 kg.

Beurteilung: Normalbefund. Kontrolle in 3 Monaten bei ketogener Diät.

Die stationäre Aufnahme erfolgte zur Kontrolle bei ketogener  Diät (seit April diesen Jahres). Bei hoher Ketose und metabolischer Azidose reduzierten wir das Verhältnis auf 3:1 bei gleichbleibender Kalorienzahl und Proteingehalt von 13 g/Tag. Im Verlauf dann ausgeglichene Blutgase und stabile Ketosewerte zwischen 4 und 6. Das EKG und die Nierensonographie zeigten altersentsprechenden Befund. Im EEG zeigte sich ein hochpathologisches Hirnstrombild mit im Schlafen über weiten Strecken bestehendem elektroenzephalographischen Status, im Wachen deutlich längere Abschnitte ohne Anfallsbereitschaft.

Zusätzlich erhielt Iuliana Physiotherapie und heilpädagogische Förderung. Ihre Mutter wurde entsprechend angeleitet.

Die nächste stationäre Kontrolle vereinbarten wir bei uns in ca. 3 Monaten.

Wir konnten Iuliana am 30.10.2015 in stabilem Allgemeinzustand entlassen.

Ketogene Diät im Verhältnis 3:1 ( Fette/ Nichtfette) mit 870 kcal/d, 13 g Eiweis/ d

Depakin chrono [150-0-150](tel:150-0-150) mg

La Vita 1x 5Ml/Tag

Movicol Junior 1/2 Beutel täglich

Lavendel-Brustlappen zur Nacht

Aurum comp. Glb. 3-3-3

Avena comp. 0-0-5 Glb.

Bryophyllum 50% 2 MSP 3mal/d

Aljona Orlova