

**Struttura Organizzata Semplice  
Centro Cefalee****Struttura ad elevata specializzazione per le cefalee e di I Livello per le malattie Rare****Responsabile:****Segreteria:**

NE ( NE002 )

Codice referto:

li, 05/10/2018 09:00:00

Sig./ra	<b>FERNANDO</b>	Sesso M
Nato/a a ROMA		Il 07/10/1969
Residente a ROMA		Via
Codice fiscale		
Medico rich.	MEDICO MED GEN FUORI ASL	

Regime dell'accesso: Ambulatoriale Esterni  
 Posizione ticket paziente:  
 Contratto: Servizio Sanitario Nazionale  
**Data appuntamento: 05/10/2018 09:00:00**

**REFERTO****Anamnesi Cefalea:**

cefalea fin da ragazzo, sede anterior-laterale, bilat o monolat, pulsante, con fonofobia e fotofobia, se monolaterale con riduzione della rima palpebrale omolat, a volte lacrimazione, aggravato dai movimenti, sempre durata inferiore alle 4 ore.

**Anamnesi Patologica Generale:**

in età infantile tonsilliti croniche con TASLO elevato e anemia sideropenica, tutto cessato dopo l'adolescenza. In seguito comparsa allergia a pollini con asma importante e rinite, trattato con vaccini specifici. Anosmia dai 22 aa di età circa, completamente regredita subito dopo correzione del deficit di B12. Intorno ai 33 aa comparsa ipostenia AA inf dx con dolore al gluteo omolaterale, interpretata inizialmente come lombosciatalgia; alcuni mesi dopo episodio di iperpiressia per 3 gg con dispnea, e dopo 3 gg contrattura severa alle cosce e poco dopo anestesia AA II ad esordio improvviso, con regressione parziale nelle ore successive; recatosi in DEA dopo 24 ore circa, obiettivamente riscontro di ROT vivaci, ipertoni diffuso e babinski bilat, viene ricoverato; durante il ricovero riscontro di gravissimo deficit di B12, grave anemia macrocitemica (GR 2.24, Hb 8.9, VGM 114, Ht 25), deficit anche di transferrina; ACA IgM 22.8; TDK elevato (41), poi normalizzati; Ab anti cellule parietali POS 1:40; ecografia addome nn; EGDS mostrava gastrote cronica antrale, all'istologico gastrote cronica atrofica HP neg; SEP 4 AA con ritardo della conduzione centrale con potenziale ipovoltato; MEP alterati; EMG polineuropatia sensitiva AA II. Stabile fino al 2006, con residuo impaccio motorio arto inf dx. Nel 2007 peggiorata l'ipostenia arto inf dx con peggioramento della spasticità. Da allora iniziata terapia con tossina botulinica all'arto inf dx e iniziata FKT. Nel 2009 comparso dolore acuto al bicipite dx con impotenza funzionale, impostata terapia con lycrica 25 mg con beneficio, sintomatologia regredita dopo 1 mese di sospensione e al reinserimento della terapia scarsa risposta. Dal 2012 comparsa diplopia in sguardo di estrema lat dx, attribuita con schema di HESS a deficit III n.c. sin, lieve ptosi palpebrale bilat. Nel 2013 comparse distonie focali a varie sedi, inizialmente arto sup dx a volte associate a disfonia, o pettorali bilat, dal 2014 arto sup sin, e da fine 2013 dei trapezi bilat con triplice flessione AA SS. A fine 2013 ricerca Ab anti GAD, negativi. HLA-B51 POSITIVO. Pregressa positività ANA, 1:80 E 1:160. Deficit di vitamina D. CAPILLAROSCOPIA (dic 2013) con sovertimento capillare, microemorragie e ectasie capillari, in quadro di iniziale connettivopatia. Da anni prima afte orali severe, più di 3 volte all'anno, cessate dopo reintegrazione di B12, e stipsi ostinata tuttora presente, da disfunzione sfinteriale. Colelitiasi. Da anni emorroidi (colonscopia del 2002), regredite dopo reintegrazione della B12.

**Struttura Organizzata Semplice**  
**Centro Cefalee****Struttura ad elevata specializzazione per le cefalee e di I Livello per le malattie Rare****Responsabile:****Segreteria:**

Dal 2013 comparsa lieve ritenzione urinaria, prevalentemente mattutina.

Pregresse infezioni da CMV e EBV.

RMN encefalo del 2003: piccola area iperintensa F corticale a sin e una maggiore corticale F al vertice a sin.

Ripetuta RMN encefalo e midollo in toto nel 2014: grave atrofia temporale prevalente a sin, lieve frontale prev a sin.

Nel 2012 riscontro di iperinsulinemia con ipoglicemia reattiva (curva prelievi basale, 30, 60, 90, 120, 180: glic 76, 99, 87, 81, 58, 80, ins 38, 264, 165, 107, 34, 24); da allora in terapia con metformina. Epatosteatosi diagnosticata nel 2012, con rialzo moderato delle ALT.

Dal 2007 alterazioni ungueali, desquamazione al volto e genitale, in quadro psoriasico.

Ipereso dal 2008.

In agosto 2015 eseguita TC torace per via del singhiozzo, che ha mostrato nel segmento mediale lobo polmonare inferiore dx un minuto addensamento di forma allungata di 6 mm, strettamente aderente alla pleura; in programma vis pneumologica.

A ottobre-novembre 2014 comparsa miosi + ptosi + esoftalmo OSin con secrezioni mucopurulente. Eseguita RMN a inizio gennaio, che documentava vasto impegno di materiale amorfo seni paranasali a sin con poliposi e ipertrofia dei turbinati a sin. Visto dall'ORL con la RMN ipotesi dubitativa di nevralgia del V n.c. da rinosinusite subclinica.

Dal 2015 comparse venule a livello malleolare, compatibile con stasi venosa da ipomobilità; si consiglia indossare calze compressive a tutto arto (autoreggente) e comunque valutazione vascolare, non confermata dall'angiologo.

**BMI:** alto 170, pesa 81 Kg.

**Terapia in corso:** Palexia 25 mg mattino, Xenazina 25 mg 1 cp ore 6.30 + 1 cp 13.30 + 1 cp 19.00 + 1/2 cp 23 (ultime due dosi invertibile), Lyrica 75 + 150 + 150 mg, Flexiban 1/2 + 1 cp, Metformina 1000 mg x 3, TIOBEC 400 mg x 2, Deurisol 300 mg mattino, Cardirene 160 mg, Riopan 1 bust ore 16 e 23, Fulcrosupra 145 mg a cena, Triatec 2,5 mattino, Luvion 50 mg 1/2 cp pranzo, Hepilor 1 cp X 2, Dima Slim Complex Solgar 1 cp x 2, Enterolactis plus 1 cp, BCAA x 3, Pufagenics x 2, mensilmente Isocolan x 2 gg, Betotal 1 cp, CP150 1 bust + Vitamin D Vitarmonil 1 cp mattino, DOBETIN 5000 1 fl i.m. ogni 3 sett, Prefolic 50 1 fl i.m. al mese, lacrime artificiali in gocce diurne e gel serale; BOTOX/DISPORT ogni 3 mesi. Tavor oro 1 cp a.b.;

**Esami eseguiti:** es ematici (11-11-15 Roma): curva glic 77, 105, 97, 85, ins 15,59,201,122; ferr 30, compl, lieve eosinofilia, TSH 2.2, fT4 1.6, B12 285, folati 22.8, antitireoglob, antipeross, ANCA, ANA, Vit D 39, nn..  
es ematici (30-5-16 Roma): PTL 464, B12 441, folati 23, ferr 34, piastrinosi, omocist 13, es generai, Lieve riduz di Zinco (51)B1 44, funz tiroidea e anticoropi antitir, Gastrina 1288 (senza pantoprazolo) ANA NG, Ab anti cell parie debole pos, cromogranina A 132.  
DAT-SCAN (ott 2015): che risulta invariato rispetto all'anno precedente.  
RMN spalla sin (2016) che documenta alterazione tipo "slap lesion" e falda fluida peritendinea capo lungo bicipite, iniziale artrosi acromionclaveare.  
EGDS (mar 2016) peggiorata rispetto alla precedente, con indicazione a controllo annuale: ispektivamente incontinenza cardiaca, reflusso biliare, gastrite atrofica; all'istologico, atrofia con metaplasia enteroida moderata-severa al fondo.  
es ematici (3-11--16): B12 271 folati 19, Mg 1.6, Vit D nn (53), Ig, LAC e ANA neg, Ab anti cell

**Struttura Organizzata Semplice  
Centro Cefalee****Struttura ad elevata specializzazione per le cefalee e di I Livello per le malattie Rare****Responsabile:** Dr.**Segreteria:**

pariet POS.

es ematici (8-11-16): curva(0,30,60,90,120') glic 79, 115, 68, 89, 95, ins 17, 721, 44, 26,63.  
es ematici (5-1-17): curva glic (0,30,60,90,120') glic 79, 127, 103, 101, 87, ins 18, 735, 317,  
290, 222; ALT 60; colest e trigl Hb glic, nn.es ematici (14-3-17): eosinofilia; TSH 2, fT4 15.4 (8.5-16.5), Ab anti perossidasi 60; B12 445,  
folati 25; glic 69, es generali, trigl, colest nn (HDL 35 (>40)), elettroforesi, compl, crioglob nn;  
Aba tni Jo, immunocomplessi circolanti nn.Preso visione (Nov 2017) delle immagini di RMN ENCEFALO E MIDOLLO fatte a Ott 2017;  
immagini confrontate con esame precedente del 2014: Non grossolane alterazioni a livello  
dell'encefalo, marcata sinusopatia mascellare sin e in parte delle celle etmoidali a sin, spiccata  
ipertrofia turbinati a sin. A livello della colonna si nota peggioramento della scoliosi a doppia  
curvatura, midollo ipotrofico (già prima) più evidenti le cisti a livello delle radici sacrali (Tarlov),  
peraltro già presenti in precedenza.Es ematici (Nov 2017) omocisteina 9, B12 429, folato 19, ferr 15, Mg 1.7, Vit D 49, PTH 21.7,  
testosterone 4.63, Vit B1 100, ANA e ANCA e Ab anti saccaromite neg, es generali nn; (gen  
2018) Hb 12, Ht 38.5, VGM 79.6, ferr 13, sid 39; (Mag 2018) emocr nn, folati 17.3, B12 328,  
ferr 274, Vit D 54.**Esame obiettivo neurologico:** Obiettività 2018:diplopia in sguardo sup lat bilat e in abduzione verso dx, apparente ipotrofia  
emilingua sin, atteggiamento con capo inclinato verso sin;ARTI SUP: ipertono AA SS che è spiccato spastico arto sup sinipostenia arto  
sup sin, con atteggiamento in triplice flessioneROT normoevocabili; ARTI INF: ipertono spastico con paraparesi, ROT  
normoevocabili, stazione eretta e breve deambulazione con sostegno, Babinski  
bilat; molla di Codeville a dx;grasping, palmomentoniero e Hoffman neg; a OO chiusi oscillazione  
pluridirezionali con instabilità, in ortostatismo lateropulsione dx e retropulsione;**Esame obiettivo generale:** Lieve psoriasi ai gomiti, franche alterazioni ungueali sia alle mani che ai piedi di tipo  
psoriasico e lieve al volto, secchezza cutanea.**Diario clinico:** Visto un anno fa.

Da allora aumentata di poco la dose di xenazina giornaliera e aumentata la dose di ASA.

Per il deficit cognitivo assunto glialia per un mese senza beneficio. Controllo neuropsicologico  
del Dic 2017 mostrava lieve peggioramento cognitivo rispetto a test del Apr 2017, in particolare  
per quanto riguarda la fluenza verbale e la memoria a breve termine.Nell'ultimo anno 3 episodi distonici prossimali AA SS, e periorali, con disartria, trattati con tavor  
oro con beneficio, perdurati circa 2 ore.

Eseguito EEG (Feb 2018) che risultava normale

Per la spasticità, effettuata sempre terapia con tossina botulinica trimestrale.

Rivalutate le immagini RMN del 2003, 2014 e 2017 da parte di consulente neuroradiologo il  
quale, oltre ai reperti noti, segnala comparsa dal 2014 (invariata nel 2017) di lieve  
sovradistensione delle guaine perineurali dei nervi ottici; segnala inoltre diverticolo aracnoido  
intrasellare con adenoipofisi assottigliata di entità maggiore prossimamente negli anni; conclude  
per sospetto pseudotumor coerebri. Visto quindi dal neurochirurgo che segnala semplicemente  
sella vuota e assenza di papilledema, consioglòia ecografia oculare.Visto dall'oculista a Giu 2018, fundus nella norma. Diagnosi di sindrome secca; nell'ultimo anno  
3 episodi di lesione corneale OSin; usa lacrime artificiali in gocce diurne e in gel alla sera.

**Struttura Organizzata Semplice  
Centro Cefalee****Struttura ad elevata specializzazione per le cefalee e di I Livello per le malattie Rare****Responsabile: Dr.****Segreteria:**

A fine 2017 valutato dal neurourologo che dopo es urodinamico accerta vescica ipotonica con svuotamento incompleto

Eseguita EGDS (mar 2018), sospesa per presenza di abbondanti residui alimentari gastrici nonostante il digiuno dalla sera precedente; ripetuta una settimana dopo, reperto ispettivo di gastrite atrofica, all'istologico atrofia gh lieve al corpo e moderata al fondo, lieve iperplasia cell ECL.

Per anemia sideropenica, sottoposto a 2 infusioni di ferinject a gen 2018.

Controllata CAPILALROSCOPIA a Gen 2018, mostra note di acrocianosi e laterazioni di microcircolo aspecifiche, consigliato controllo dopo 1 anno.

Eseguito ieri ECOCARDIOGRAMMA + DOPPLER TRANSCRANICO che mostra presenza di piccolo FOP con passaggio già basalmente.

Eseguiti vari esami ematici che vanno bene, lieve tendenza alla riduzione della B12 che ricontrollerà.

**Conclusioni:**

Tetraparesi spastica con diplopia e distonie multifocali di recente insorgenza, in Atrofia cerebrale prev temporale e in minor misura frontale in esiti di encefalopatia da deficit di B12. Gastrite cronica atrofica autoimmune, ANA a bassa positività, iperinsulinismo marcato con ipoglicemia reattiva, psoroasi. Iperensione, colelitiasi. Connettivopatia da definire. Diplopia da def III n.c. sin.

**Indicazioni:**

1) ricontrollare es ematici:

VITAMINA B12, LUPUS ANTICOAGULANTE, ANTICORPI ANTI CARDIOLIPINA IgG e IgM, ANTICORPI ANTI BETA2, PROTEINA S LIBERA, PROTEINA C ANTICOAGULANTE FUNZIONALE, PT, PTT, FIBRINOGENO, COMPLEMENTO C3 e C4, ANTICORPI ANTI TIREOGLOBULINA, ANTICORPI ANTI PEROSSIDASI, ENA, ACTH, GH, PROLATTINA, CORTISOLO, RICERCA MUTAZIONE DEL FATTORE II (DELLA PROTROMBINA).

2) ricontrollare SCHEMA DI HESS (sospezza diplipia da disfunzione del tronco)

3) Nel 2019 ricontrollare RMN ENCEFALO per rivalutare il sospetto pseudotumor coerebri dopo terapia con acetazolamide + RMN COLONNA in toto (tratto cervicale + dorsale + lombare) per rivalutazione midollare e delle cisti di Tarlov sacrali.

4) Programmare ricontrollo del DAT-SCAN (2 ANNI INDICATIVAMENTE) o prima in caso di ri-aggravamento del quadro distonico.

5) Salvo problemi controllo tra un anno.

**Terapia:**

dati il parere neuroradiologico di sospetto pseudo tumor coerebri, si propone terapia con ACETAZOLAMID (fascia A, ad es DIAMOX): iniziare con 1/2 cp al mattino, da aumentare a 1/2 cp mattina e sera dopo 3-4 giorni, poi passare a 1 cp mattina e sera.

Se livello di B12 inferiore a 400, praticare una volta DOBETIN 5000 1 fl i.m. x 5 gg consecutivi, poi riprendere la terapia abituale.

Nel caso il gastroenterologo sconsigli l'uso di ASA, sostituirla con CLOPIDOGREL 1 cp da 75 mg x 1 volta al di a stomaco pieno.

**Medico:**