FONDAZIONE STELLA MARIS
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico
Dipartimento Clinico di Neuroscienze e dell'Età Evolutiva

Unità Operativa Complessa di Medicina Molecolare Malattie Neurodegenerative e Neuromuscolari
Responsabile: Dott. Filippo M. Santorelli

Responsabile UOC
(Medico Neurologo)
Dott. F. M. Santorelli

Sezione di Neurogenetica:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa F. Moro

Sezione di Biologia Cellulare:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa C. Nesti

Sezione di Medicina Molecolare:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa A. Tessa

Sezione di Biochimica e Genetica
(Biologo Genetista)
Dott.ssa D. Cassandrini

Sezione di Miopatologia
(Medico Neuropediatra)
Dottssa. G.Astrea

(Medico Neurologo)
Dottssa. A.Rubegni

Sezione di Genetica Medica
(Medico Genetista)
Dott.ssa I.Ricca

Responsabile Tecnico
(Tec. Lab Biomedico)
Dott.ssa R. Trovato

AMBULATORIO

Calambrone, 29/07/2019

Il sig. Fernando), nato il 07/10/1969, ha eseguito in data odierna visita neurologica per inquadramento clinico e genetico-molecolare in merito a quadro di tetraparesi.

Raccolta anamnestica: genitori non consanguinei, provenienti dal Molise. Riferita familiarità in linea paterna per morbo di Parkinson. Sviluppo motorio riferito regolare. In anamnesi patologica remota si segnala: cefalea sin dall'adolescenza, ipertensione arteriosa, frequenti afte orali. Nel 2003 insorgenza di ipostenia all'arto inferiore dx con dolore lombosacrale per cui è stato ricoverato presso l'Ospedale San Filippo Neri di Roma e dimesso con diagnosi di "Mielopatia carenziale (paraparesi spastica). Deficit di Vitamina B12. Anemia macrocitica". In tale occasione sono stati eseguiti i seguenti accertamenti: dosaggio Vitamina B12 32 pg/ml (v.n. 211-1132). Biopsia gastrica: "..gastrite cronica atrofica con diffusa metaplasia intestinale tipo piccolo intestino (tipo I)". ENG: "segni polineuropatia sensitiva agli arti inferiori". PEM: "marcato allungamento del TCC per registrazione agli arti superiori ed inferiori bilateralmente". RMN encefalo nei limiti della norma. E' stata quindi intrapresa terapia sostitutiva con Vitamina B12 con parziale beneficio clinico. Nel 2007 esordio di sintomatologia caratterizzata da impaccio motorio all'arto superiore dx. Dal 2012 comparsa di diplopia nello sguardo laterale dx. Dal 2013 comparsa di episodi di irrigidimento e flessione degli arti superiori associati a disfonia per cui è stata posta diagnosi di distonia focale e intrapresa terapia con Xenazina. Insorgenza inoltre di ritenzione urinaria.

Attualmente il Sig. co riferisce difficoltà nella deambulazione per cui utilizza la carrozzina negli spostamenti ed il bastone per brevi tratti. Utilizza molla di Codeville ed esegue trattamento con tossina botulinica presso il policlinico Gemelli. Continua a riferire ritenzione urinaria ed episodi di flessione ed irrigidimento agli arti superiori e alla testa per cui assume Tavor orosolubile al bisogno. Lamenta inoltre frequenti vertigini. Ultima RMN encefalo (23/07/2019): "...presenza di puntiformi e sporadiche aree di alterato segnale, iperintense nelle sequenze a TR lungo, localizzate in

Laboratorio
Via dei Giacinti, 2- 56128 Calambrone (Pisa)
Tel: 050-886238; Fax: 050-886247; e-mail: medmol@inpe.unipi.it

Responsabile UOC
(Medico Neurologo)
Dott. F. M. Santorelli

Sezione di Neurogenetica:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa F. Moro

Sezione di Biologia Cellulare:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa C. Nesti

Sezione di Medicina Molecolare:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa A. Tessa

Sezione di Biochimica e Genetica
(Biologo Genetista)
Dott.ssa D. Cassandrini

Sezione di Miopatologia
(Medico Neuropediatra)
Dottssa. G.Astrea

(Medico Neurologo)
Dottssa. A.Rubegni

Sezione di Genetica Medica
(Medico Genetista)
Dott.ssa I.Ricca

Responsabile Tecnico
(Tec. Lab Biomedico)
Dott.ssa R. Trovato

corrispondenza della sostanza bianca sottocorticale in sede frontale bilateralmente riferibili a focolai gliotici di natura aspecifica. Sistema ventricolare sotto e sovra tentoriale in asse e di normale morfologia e dimensioni. Si conferma una dilatazione degli spazi sub-aracnoidei prevalentemente nei settori temporali". SPECT: "non chiari segni di compromissione del sistema dopaminergico pre-sinaptico nigro-striatale".
Assume terapia con Xenazina, Lyrica, Flexiban, Palexia, Metformina, Hepilor, Riopan, Triatec, Fulcosupra, Luvion, Tiobec, Vitamina §D, Vitamina K2 Solgar, Dobetin 5000 (1 fiala ogni 3 settimane), Betotal, Amminoacidi ramificati, Olevia. Esegue trattamento FKT 2 volte a settimana.

All'esame obiettivo neurologico odierno si evidenzia deambulazione incerta, con tendenza alla caduta dell'avampiede (>dx) possibile autonomamente per brevi tratti. Impossibile la marcia su punte e talloni; marcia in tandem possibile solo con appoggio monolaterale. Oscillazioni in Romberg. Nervi cranici esplorati indenni. Agli arti superiori trofismo conservato con ipertrono e lieve deficit di forza a livello prossimale. Agli arti inferiori trofismo conservato con ipertrono e deficit di forza a livello prossimale (MRC 4-) e distale (MRC 4). Mantiene posizione di Mingazzini per alcuni secondi. ROT normoevocabili e simmetrici ai quattro arti. RCP in flessione a dx, alluce muto a sin. Pallestesia ridotta ai quattro arti. Riferisce parestesie agli arti inferiori. Prove cerebellari correttamente eseguite.
SPRS 23/52

In data odierna, previa acquisizione del consenso informato, è stato eseguito prelievo ematico per estrazione e conservazione DNA ed analisi gene *SPG4*. I risultati verranno comunicati appena disponibili

Si consiglia controllo clinico tra 6 mesi da concordare previo contatto telefonico (050886 232, 311, 275)

A disposizione per necessità e chiarimenti.

Do