

**A.S.L. CN2**Azienda Sanitaria Locale  
di Alba e BraVia Vida, 10 - 12051 ALBA (CN)  
Tel +39 0173.316111 Fax +39 0173.316480  
e-mail: aslcn2@legalmail.it - www.aslcn2.it**SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE - REGIONE PIEMONTE**Ospedale S. Lazzaro, Via P. Belli, 26, 12051 Alba (CN), S.O.C. di Neurologia, **Direttore Dr. M. Dotta****"CENTRO CEFALEE - MALATTIE RARE"**

Centro ad elevata specializzazione per le cefalee e di I livello per le malattie rare

Personale addetto:

**Responsabile medico Dr.ssa Cinzia Cavestro****Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri****Segreteria: I.P. Silvia Mandrino**

Tel. 0173-316986 (lunedì-venerdì ore 14.00 - 15.30) E-mail: centrocefalee@aslcn2.it

**NE** ( NE016 )

Codice referto: [REDACTED]

Alba li, 07/10/2019 09:00:00

Sig./ra [REDACTED]	<b>FERNANDO</b>	Sesso M
Nato/a a ROMA		Il 07/10/1969
Residente a ROMA		Via [REDACTED]
Codice fiscale [REDACTED]		
Medico rich. CAVESTRO CINZIA ELENA		

Regime dell'accesso: Ambulatoriale Esterni  
 Posizione ticket paziente: RF0090 DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA  
 Contratto: Servizio Sanitario Nazionale  
**Data appuntamento: 07/10/2019 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 macrocitica (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 sovvertimento 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



**A.S.L. CN2**

Azienda Sanitaria Locale  
di Alba e Bra

Via Vida, 10 - 12051 ALBA (CN)  
Tel +39 0173.316111 Fax +39 0173.316480  
e-mail: aslcn2@legalmail.it - www.aslcn2.it

**SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE - REGIONE PIEMONTE**

Ospedale S. Lazzaro, Via P. Belli, 26, 12051 Alba (CN), S.O.C. di Neurologia, **Direttore Dr. M. Dotta**

**"CENTRO CEFALEE - MALATTIE RARE"**

Centro ad elevata specializzazione per le cefalee e di I livello per le malattie rare

Personale addetto:

**Responsabile medico Dr.ssa Cinzia Cavestro**

**Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri**

**Segreteria: I.P. Silvia Mandrino**

Tel. 0173-316986 (lunedì-venerdì ore 14.00 - 15.30) E-mail: centrocefalee@aslcn2.it

tuttora presenta, da disfunzione sfinteriale.

Colelitiasi.

Da anni emorroidi (colonscopia del 2002), regredite dopo reintegrazione della B12.

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 indovare calze compressive a tutto arto (autoreggente) e comunque valutazione vascolare, non confermata dall'angiologo.

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, consiglia 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.

A fine 2017 valutato dal neurologo che dopo es urodinamico accerta vescica ipotonica con svuotamento incompleto; da allora assume [redacted] al bisogno.

**BMI:** alto 170, pesa 82 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 cp 23 (ultime due dosi invertibile), Lyrica 75 + 150 + 150 mg, Flexiban 1 cp x 2, Slowmet 1000 mg x 2, TIOBEC 400 mg x 2, 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, Olevia 1000 mg 2 cp sera, mensilmente Isocolan x 2 gg, Betotal 1 cp, Vitamina D metagenics 2000 1 cp + 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.; [redacted]



**A.S.L. CN2**

Azienda Sanitaria Locale  
di Alba e Bra

Via Vida, 10 - 12051 ALBA (CN)  
Tel +39 0173.316111 Fax +39 0173.316480  
e-mail: aslcn2@legalmail.it - www.aslcn2.it

**SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE - REGIONE PIEMONTE**

Ospedale S. Lazzaro, Via P. Belli, 26, 12051 Alba (CN), S.O.C. di Neurologia, **Direttore Dr. M. Dotta**

**"CENTRO CEFALEE - MALATTIE RARE"**

Centro ad elevata specializzazione per le cefalee e di I livello per le malattie rare

Personale addetto:

**Responsabile medico Dr.ssa Cinzia Cavestro**

**Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri**

**Segreteria: I.P. Silvia Mandrino**

Tel. 0173-316986 (lunedì-venerdì ore 14.00 - 15.30) E-mail: centrocefalee@aslcn2.it

**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 generali, 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: ispettivamente 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 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.

Presenza 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.

ECOCARDIOGRAMMA + DOPPLER TRANSCRANICO (ott 2018) che mostra presenza di piccolo FOP con passaggio già basamente.

es ematici (ott 2018): B12 408, aPL neg, PROTEINA S 105, PROTEINA C 161, PT, PTT, FIBRINOGENO, COMPLEMENTO C3 e C4, antitiroide, ENA, ACTH, GH, PROLATTINA, CORTISOLO, RICERCA MUTAZIONE DEL FATTORE II (DELLA PROTROMBINA), tutti normali.

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.

CAPILALROSCOPIA (Gen 2018), mostra note di acrocianosi e alterazioni di microcircolo aspecifiche, consigliato controllo dopo 1 anno.

EEG (Feb 2018) che risultava normale

es ematici (Mar 2019): B12 485, folato 16, lieve rialzo transaminasi, nella norma i residanti, gluc 85, Hb glic 33.

**Esame obiettivo neurologico:** Obiettività 2018:

ARTI SUP: ipertono AA SS, prevalentemente spastico, ma ora anche plastico,



**A.S.L. CN2**

Azienda Sanitaria Locale  
di Alba e Bra

Via Vida, 10 - 12051 ALBA (CN)  
Tel +39 0173.316111 Fax +39 0173.316480  
e-mail: [aslcn2@legalmail.it](mailto:aslcn2@legalmail.it) - [www.aslcn2.it](http://www.aslcn2.it)

**SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE - REGIONE PIEMONTE**

Ospedale S. Lazzaro, Via P. Belli, 26, 12051 Alba (CN), S.O.C. di Neurologia, **Direttore Dr. M. Dotta**

**"CENTRO CEFALEE - MALATTIE RARE"**

Centro ad elevata specializzazione per le cefalee e di I livello per le malattie rare

Personale addetto:

**Responsabile medico Dr.ssa Cinzia Cavestro**

**Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri**

**Segreteria: I.P. Silvia Mandrino**

Tel. 0173-316986 (lunedì-venerdì ore 14.00 - 15.30) E-mail: [centrocefalee@aslcn2.it](mailto:centrocefalee@aslcn2.it)

comparsa troclea gomiti bilat e polso a sin; paraparesi con atteggiamento in triplice flessione, Babinski bilat; molla di Codeville a dx;;  
ARTI INF: paraparesi con ipertono spastico greve con paraparesi;  
ROT vivaci;  
comparsa dismetria a dx all'indice-naso;  
stazione eretta possibile per breve tempo e breve deambulazione con sostegno.

**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.

Soggettivamente peggiorati i movimenti fini delle mani e più limitata la deambulazione.

Lieve peggioramento motorio all' EON (vedi sopra), con comparsa di sintomi/segno di parkinsonismo.

All'epoca introdotto Diamox nel sospetto sollevato dal neuro-radiologo di psudotumor coerebri, terapia sospesa dopo 1 mese per inefficacia clinica e comparsa di eccessiva sonnolenza.

Riscontro di positività GAD plasmatica, negativa la ricerca su liquor.

Da primavera iniziato deficit uditivo con deficit comprensione singole parole se ambiente rumoroso e ipersensibilità in ambiente silenzioso.

A primavera vertigini posizionali per alcuni giorni, poi recidive saltuarie.

Blocco intestinale da intestino neurologico (parere neuro-urológico), con fecalomi, a luglio 2019; da allora necessità svuotamento con clismi a giorni alterni, in attesa di addestramento per Peristin, da poco iniziato trattamento con stimolazione n. tibiale post (PTNS).

Eventi distonici maggiori avvenuti: 1 al mese a febbraio, marzo e aprile, 4 a giugno e luglio, 2 in agosto, 1 a settembre, 1 a ottobre ad oggi.

Da inizi luglio comparsa deviazione buccale dx, con spasmo tuttora evidente. Da allora aumentata di poco dose di Xenazina e flexiban.

Progressivamente è stato necessario aumentare la dose di tossina botulinica che viene praticata per le distonie, aggiuntisi infiltrazione dei pettorali.

RMN ENCEFALO di Maggio mostra cisti setto pellucido (già visibile nel 2014), atrofia cortico-sottocorticale evidente soprattutto in regione temporo-insulare (peggiore rispetto al 2014), piccola area lacunare a livello del peduncolo cerebrale dx adiacente alla lamina quadrigemina, sella turca vuota, sinusopatia con ipertrofia turbinati, questi reperti già presenti nel 2014.

Analoga la RMN ENCEFALO fatta a Luglio.

RMN COLONNA in tutto mostra varie protrusioni discali, invariate le cisti di Tarlov sacrali.

Invariati i controlli di CAPILLAROSCOPIA ed EGDS.

ECOGRAFIA ADDOME (Set 2019): epatomegalia steatosica, lieve dilatazione pelvi renale e calice medio a sin, ipertrofia prostatica. ECOGRAFIA ANSE INTESTINALIE normale.

Eseguito isolato test genetico per paraparesi spastica familiare, risultato normale.

MOC mostra osteopenia femorale.

Colecistectomia a Nov 2018 per calcolo unico.

**Conclusioni:**

Lieve peggioramento neurologico con peggioramento delle distonie e comparsa di sfumati segni di parkinsonismo.



**A.S.L. CN2**

Azienda Sanitaria Locale  
di Alba e Bra

Via Vida, 10 - 12051 ALBA (CN)  
Tel +39 0173.316111 Fax +39 0173.316480  
e-mail: aslcn2@legalmail.it - www.aslcn2.it

**SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE - REGIONE PIEMONTE**

Ospedale S. Lazzaro, Via P. Belli, 26, 12051 Alba (CN), S.O.C. di Neurologia, **Direttore Dr. M. Dotta**

**"CENTRO CEFALÉE - MALATTIE RARE"**

Centro ad elevata specializzazione per le cefalee e di I livello per le malattie rare

Personale addetto:

**Responsabile medico Dr.ssa Cinzia Cavestro**

**Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri**

**Segreteria: I.P. Silvia Mandrino**

Tel. 0173-316986 (lunedì-venerdì ore 14.00 - 15.30) E-mail: centrocefalee@aslcn2.it

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. Ipertensione, colelitiasi. Connettivopatia da definire. Diplopia da def III n.c. sin.

**Indicazioni:**

- Visita ORL
- VISITA GENETICA per approfondimento genetico per distonie multifocali progressive, eventualmente con test di SEQUENZIAMENTO DEGLI ESONI.
- Programmare ricontrollo del DAT-SCAN in autunno 2020 (da fare indicativamente ogni 2 ANNI ) Salvo problemi controllo tra un anno.

**Terapia:**

Iniziare REQUIP\*21CPR 0,25MG, ROPINIROLO CLORIDRATO, fascia A, 1 compresse a colazione e cena; ogni settimana aumentare di 0.25 mg a colazione e a cena, fino ad arrivare alla dose di 2 mg a colazione + 2 mg a cena, quando sarà a tale dose utilizzare la compresse a rilascio prolungato.  
In caso di mancato miglioramento clinico con Requip, tra 2-3 mesi, aumentare XENAZINA a 1,5 + 1 + 1,5 + 1 cp die.  
Se vertigini oggettive, LEVOSULPIRIDE 15 gtt ripetibili ogni 8 ore oppure se acute 1 fiala i.m. ripetibile dopo 12 ore.