

#### 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 cafalee e di I livello per le malattie rare

Personale eddetto: Responsabile me Dirigente medico Segreteria: I.P. Si

NE ( NE0 Alba II, 29/09/2021 14:30:00

Sig./ra | FERNANDO Sesso M

Nato/a a ROMA II 07/10/1969

Residente a ROMA Codice fiscale

Medico rich. MEDICO FUORI REGIONE GPI

Regime dell'accesso: Telemedicina

Posizione ticket paziente: C02

Contratto: CUP Regionale

Data appuntamento: 29/09/2021 14:30:00

REFERTO

#### Anamnesi Cefalea:

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

## Anamnesi Patologica Generale:

## ENCEFALOPATIA, DEFICIT B12, GASTRITE ATROFICA AUTOIMMUNE

Anosmia dai 22 aa di età circa, completamente regredita subito dopo correzione del deficit di B12.

Intorno al 33 aa comparsa ipostenia AA inf dx con dolore al giuteo 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 normalizzatosi; Ab anti cellule parietali POS 1:40; ecografia addome nn; EGDS mostrava gastrite cronica antrale, all'istologico gastrite 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 residuato 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 impostenia funzionale, impostata terapia con lyrica 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. Iniziali segni di connettivopatia alla capillaroscopia del 2013.

#### **EVOLUZIONE NEUROLOGICA**

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





### SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE - REGIONE PIEMONTE

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

### "CENTRO CEFALEE - MALATTIE RARE"

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

Personale addetto: Responsabile medico i Dirigente medico Dr.ss Segreteria:

A ottobre-novembre 2014 comparsa miosi + ptosi + esoftalmo OSin con secrezioni mucopurulente. Eseguita RMN a Inizio gennalo, 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. de rinosinusite subclinica.

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

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 lleve sovradistensione delle gualne perineurali dei nervi ottici; segnala inoltre diverticolo aracnoideo intrasellare con adenoipofisi assottigliata di entità maggiore prossivamente negli anni; conclude per sospetto pseudotumor coerebri. Visto quindi dal neurochirurgo che segnalava semplicemente sella vuota e assenza di papilledema; consigliava ecografia oculare, eseguita nel 2019 e risultata normale.

Dal 2018 soggettivamente peggiorati i movimenti fini delle mani e più limitata la deambulazione.

Dal 2018 lieve peggioramento motorio all' EON, con comparsa di sintomi/segno di parkinsonismo.

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

Nel 2019, riscontro di positività GAD plasmatica, negativa la ricerca su liquor.

Nel 2019 eventi distonici ricorrenti in media una volta ai mese.

Da luglio 2019 comparsa deviazione buccale dx, con spasmo; è stata quindi aumentata di poco dose di Xenazina e flexiban.

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

RMN ENCEFALO di Maggio 2019 mostra cisti setto pellucido (già visibile nel 2014), atrofia cortico-sottocorticale evidente soprattutto in regione temporo-insulare (peggiorata rispetto al 2014), piccola area lacunare a livello del peduncolo cerebrale dx adiacente alla lamina quadrigenica, sella turca vuota, sinusopatia con ipertrofia turbinati, questi reperti già presenti nel 2014.

Analoga la RMN ENCEFALO fatta a Luglio 2019.

RMN COLONNA in toto (2019) mostra varie protrusioni discali, invariate le cisti di Tarlov sacrali.

Blocco intestinale da intestino neurologico (parere neuro-urologico), con fecalorni, a luglio 2019; da allora necessità svuotamento con clismi a giorni alterni, in attesa di addestramento per Peristin, pratica che ha iniziato a inizio 2020.

Valutazione NPS (2017) deficit menoria episodica verbale, rallentamento ideativo, memoria visuo-spaziale, fluenza verbale.

## ORL

Da primavera 2019 iniziato deficit uditivo con deficit comprensione singole parole se ambiente rumoroso e ipersensibilità in ambiente silenzioso.

À primavera 2019 vertigini posizionali per alcuni giorni, poi recidive sattuarie.

## **UROLOGIA**

Dal 2013 comparsa lieve ritenzione urinaria, prevalentemente mattutina.

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

Controllo 2019, minzione spontanea con riferito aumento frequenza minzionale e esitazione minzional, mitto valido; ecografia genito-urinaria nn;

# **OCULISTICA**



### 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 me Dirigente medico Segreteria: I.P. Si

Visto dall'oculista a Giu 2018, fundus nella norma. Diagnosi di sindrome sicca; nell'ultimo anno 3 episodi di lesione comeale OSin; usa lacrime artificiali in gocce diurne e in gel alla sera.

#### **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.

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

Dal 2007 alterazioni ungueali, desquamazione al volto e gentiale, in quadro psoriasico. Iperteso dal 2008.

Per anni afte orali severe, più di 3 volte all'anno, cessate dopo reintegrazione di B12, e stipsi ostinata tuttora presente, da disfunzione sfinteriale.

Pregresse infezioni da CMV e EBV.

Sindrome metabolica (iper trigliceride mia, epatomegalia steatosica, iperinsulinemia severa, ipertensione). 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 altora in terapia con metformina.

Epatosteatosi diagnosticata nel 2012, con rialzo moderato delle ALT.

lpovitaminosi D.

Nel 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; interpretata come residuo bronchitico dal pneumologo.

A Nov 2018 Colecistectomia per calcolo unico.

Dal 2015 comparse venule a livello malleolare, compatibile con stasi venosa da ipomobilità. Dal 2021 riscontro di discromie cutanee perimalleolari bilat, da stasi venosa.

Riscontro di FOP nel 2019, di piccole dimensioni.

Osteopenia femorale (MOC 2019).

BMI e abitudini voluttuarie: alto 170, pesa 85 Kg.

## Familiarità:

diabete (madre e nonna mat, zio mat), Ipertensione (genitori, fratello), M. di Parkinson (padre), Demenza (madre), IMA (fratello deceduto a 59aa, zio mat con encefalopatia vascolare).

Terapia in corso:

Palexia 25 mg mattino, RPXenazina 25 mg 1 cp ore 6.30 + 1 cp 13.30 + 1 cp 19.00 + 1 cp 23, Lyrica 150 mg x 2, Flexiban 1 cp x 2, Requip RP 2 mg dopo pranzo e dopo cena, Cannabis (Bediol) 4gtt x 2 (se maggior spasticità, 8 gtt x 2), Slowmet 1000 mg x 2, TIOBEC 400 mg x 2, Cardirene 160 mg pranzo, Riopan 1 bust ore 16 e 23, Fulcro 200 mg a cena, Triatec 2,5 mattino, Luvion 50 mg 1/2 cp pranzo, Hepilor 1 cp X 2, Enterolactis plus 1 cp, Olevia 1000 mg 1 cp x 3, Vitamina D metagenics 2000 1 cp + Vitamin D Vitaminii 1 cp mattino, Vitamina K 2 Solgar 1 cps x 2 v a sett, Mionevrasi 1 fi i.m. ogni 2 settimane, Prefolic 50 1 fi i.m. ogni 2 settimane, Omega3, Pergil 400 mg (in sospensione per inefficacia), come lassativo Caseniax 10 mg 1 busta x 2 die, Ofuxal 10 mg a 1 cp cena, Prefluss una cp pranzo, lacrime artificiali in gocce diurne e gel serale; BOTOX/DISPORT ogni 3 mesi.

Tavor oro 1 cp a.b. se distonia acuta;

Esami eseguiti: ES EMATICI





## SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE - REGIONE PIEMONTE

Ospedale S. Lazzaro, Vla 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 eddetto: Responsabile ri Dirigente media Segreteria: I.P.

- (2013): A fine 2013 ricerca Ab anti GAD, negativi. HLA-B51 POSITIVO. Pregressa positività ANA, 1:80 E 1:160. Deficit di vitamina D.
- es ematici (11-11-15 Roma): curva glic 77, 105, 97, 85, ins 15,59,201,122; ferr 30, compl,
   lleve eosinofilla, TSH 2.2, fT4 1.6, B12 285, folati 22.8, antitireoglob, antipeross, ANCA, ANA,
   Vit D 39, nn...
- es ematioci (30-5-16 Roma): PTL 464, B12 441, folati 23, ferr 34, plastrinosi, ornocist 13, es generai, Lieve riduz di Zinco (51)B1 44, funz tiroidea e anticoropi antitir, Gastrina 1288 (senza pantoprazolo) ANA NG, Ab anti celi parie debole pos, cromogranina A 132.
- es ematici (3-11-16): B12 271 folati 19, Mg 1.6, Vit D nn (53), lg, LAC e ANA neg, Ab anti cell parlet 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 tnl Jo, immunocomplessi circolanti nn.
- 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.
- es ematici (ott 2018): B12 408, aPL neg, PROTEINA S 105, PROTEINA C 161, PT, PTT, FIBRINOGENO, COMPLEMENTO C3 e C4, antititroide, ENA, ACTH, GH, PROLATTINA, CORTISOLO, RICERCA MUTAZIONE DEL FATTORE II (DELLA PROTROMBINA), tutti normali.
- es ematici (Mar 2019): B12 485, folato 16, lieve rialzo transdaminasi, nella norma i resdtanti, gluc 85, Hb glic 33.
- es ematici (17/2/21): emocr, glic 84, es generali, PSA, nn; ALT 68, trigliceridi 257, colest 189, HDL 40; TSH 1.96, fT4 15.5, Ab anti tiroide neg, Vitamina D 32.

### **ES STRUMENTALI**

- RMN spalla sin (2016) che documenta alterazione tipo "slap lesion" e falda fluida peritendinea capo lungo bicipite, iniziale artrosi acromionolaveare.
- EGDS (mar 2016) peggiorata rispetto alla precedente, con indicazione a controllo annuale: ispettivamente incontinenza cardiale, reflusso biliare, gastrite atrofica; all'istologico, atrofia con metaplasia enteroide moderata-severa al fondo.
- 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 ghi lieve al corpo e moderata al fondo, lieve iperplasia cell ECL.
- EGDS (2021): gastropatia atrofica; all' istologico: duodeno lieve flogosi cronica; gastrite cronica attiva, atrofica, metaplastica, autoimmune e reattiva; HP neg
- ECOGRAFIA ADDOME (Set 2019): epatomegalia steatosica, lieve dilatazione pelvi renale e calice medio a sin, ipertrofia prostatica. ECOGRAFIA ANSE INTESTINALIE normale.
- CAPILLAROSCOPIA (dic 2013) con sovvertimento capillare, microemorragie e ectasie capillari, in quadro di iniziale connettivopatia.
- CAPILALROSCOPIA (Gen 2018), mostra note di acrocianosi e alterazioni di microcircolo





## 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 eddetto: Responsabile mi Dirigente medica Segretaria: I.P. 8

aspecifiche, consigliato controllo dopo 1 anno.

- CAPILLAROSCOPIA (2020): acrocianosi
- ECOCARDIOGRAMMA + DOPPLER TRANSCRANICO (ott 2018) che mostra presenza di piccolo FOP con passaggio già basalmente.
- DAT-SCAN (ott 2015): che risulta invariato rispetto all'anno precadente.
- DAT-SCAN (2020) nn (pz stava assumendo pramipexolo)
- RMN ENCEFALO E MIDOLLO fatte a Ott 2017; immagini confrontate con esame precedente del 2014: Non grossolane alterazioni a livello dell'encefalo, marcata sinusopatta mascellre sin e in parte delle celle etmoidali a sin, spiccata ipertrofia turbinati a sin. A livello della colonna si nota peggioramento della scollosi a doppia curvatura, midollo ipotrofico (glà prima) più evidenti le cisti a livello delle radici sacrali (Tarlov), peraltro già presenti in precedenza.
- RMN ENCEFALO d(Mag 2019) mostra cisti setto pellucido (già visibile nel 2014), atrofia cortico-sottocorticale evidente soprattutto in regione temporo-insulare (peggiorata rispetto al 2014), piccola area lacunare a livello del peduncolo cerebrale dx adiacente alla lamina quadrigenica, sella turca vuota, sinusopatta con ipertrofia turbinati, questi reperti già presenti nel 2014.
- RMN ENCEFALO (lug 2019) Invariata.
- RMN COLONNA in toto 2019 mostra varie protrusioni discelli, invariate le cisti di Tarlov sacrali.
- EEG (Feb 2018) che risultava normale
- SCHEMA DI HESS (2019): deficit della laterovisione
- ECOGRAFIA OCULARE (2019) nn
- MOC (2019) ostepenia femorale.
- MOC (2021): osteopenia fernorale
- ECOGRAFIA GENITO-URO (2021) nn
- UROFLUSSOMETRIA (2021): valori di flusso massimo lievemente ridotti, restanti parametri nn
- ES AUDIOMETRICO (2019): ipoacusia neurosensoriale bilat di grado lieve; timpanogramma e rifless stapediali nn
- ES AUDIOMETRICO (2021): grave ipoacusia neurosensoriale bilat, con peggioramento di soglia rispetto a esame del 4/12/19
- TC MASSICCIO FACCIALE (2021): poliposi naso-etmoidale caratterizzata da tessuto flogistico tipo polipoide che occupa parzialmente le cavità nasali e determina assottigliamento e parziale erosione Idi amelle etmoidali, turbinati medi e inferiori; ispessimento mucoso polipoide seno mascellare dx, pressoché completo opacamento a sin, con coinvolgimento flogistico dei complessi ostio-meatali; scarso materiale flogistico seno sfenoidale e seni frontali
- ECO TIROIDE (2021): ecogenicità ghiandolare ridotta, diffusa disomogeneità, a Dx nodulo ecomisto prev anecogeno 10x13x13 mm avascolare; altro nodulo con lacune anecogene 5x8x7 mm con pattern vascilare tipo I/II; in laterocervicale sporadici linfonodi reattivi subcentimetrici

# VALUTAZIONE GENETICA NSG (2020)

Ha eseguito analisi su pannello NGS per paraparesi che ha mostrato una variante in eterozigosi nel gene ERLIN1 (c.359A>G; p.N120S). Le analisi di segregazione hanno



### 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 eddetto: Responsabile medico Dirigente medico Dr.a Segreteria: I.P.

> mostrato che la stessa variante è presente in entrambi i figli (Giulia e Andrea), mentre non è presente nel fratello (Luciano) e nella madre (sig.ra Cristina ); non è stato possibile testare il padre in quanto deceduto.

Pannello per geni pathway della Vitamina di B12: variante eterozigote

c.776G>C;p.Arg259Pro del gene TCN2. Variante frequente nella popolazione generale, ma segnalata come fattore genetico in grado di Influenzare la concentrazione di Transcobalamina Il nel plasma e nel liquor

Esame oblettivo neurologico: Obiettività 2018: ARTI SUP: ipertono AA SS, tipo misto, 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; ROT vivaci; dismetria a dx all'indice-naso; stazione eretta possibile per breve tempo, breve deambulazione con sostegno.

> 2020 IRCCS FONDAZIONE STELLA MARIS (Pisa): Deambulazione incerta, tendenza caduta avamplede (>dx) possibile per brevi tratti. Impossibile marcia su punte e talloni; marcia in tandem solo con appoggio monolaterale. Oscillazioni in Romberg, Stazione eretta a base allargata, AA trofismo conservato, ipertono, ipostenia prox 4AASS, diffuso AAII, dita a martello a dx. ROT vivaci, scattanti Al dx. RCP estensione dx. Pallestesia ridotta 4 AA. Bradicinesia. Lieve deficit forza m. massetere, def protrus lingua, diplopia squardo verso l'alto, distonia cervicale in lateroversione sx. Lieve dismetria alla I/N.

Esame obiettivo generale: Lieve psoriasi ai gomiti, franche alterazioni ungueali sia alle mani che ai piedi di tipo psorlasico e lleve al volto, secchezza cutanea.

Diario clinico: Visto nel 2019, poi contatti solo informali causa COVID.

> Riferisce stress elevato causa problemi familiari, lutto per decesso del fratello a fine 2020. Psicoterapia nel 2021, con beneficio.

Riferisce aumento degli eventi distonici, prevalentemente in estate nel 2020, frequenti recidive

nel 2021, con 17 eventi da giugno 2021 ad oggi. Causa mobilità ulteriormente ridocca causa COVID e per indisponibilità della tossina botulinica, peggioramento neurologico generale. La spasticità è migliorata con l'introduzione della

cannabis e l'aumento di dose nei periodo di necessità. Nei 2019 per riscontro di troclea evidente e ipertono misto, aveva iniziato Requip, con beneficio rilevato durante FKT.

Riferisce che gli eventi distonici si presentano prevalentemente a riposo, la sera dopo lavoro e nel fine settimana.

Invariate le caratteristiche degli eventi distonici, a partire da spasmo emivolto inf dx con deviazione rima buccale, poi spasmo AA SS con triplice flessione, regione pettorale, successivamente trisma e deviazione del capo verso sin da contrattura sternocleidomastideo. Il tutto cessa in 30-45 minuti dopo assunzione di Tavor oro, con risoluzione completa nell'arco di 1ora e mezza.

Lyrica ridotto da 75 + 150 + 150 verso fine novembre 2019, senza modifica dell'ipertono. A Novembre 2020 ha ricontrollato DAT-SCAN, refertato come normale (aveva sospeso xenazina, ma non requip).

Da primavera 2019 iniziato deficit uditivo con deficit comprensione singole parole se ambiente rumoroso e ipersensibilità in ambiente silenzioso. A primavera 2019 vertigini posizionali per



## 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 eddetto:

Responsabile medico Dirigente medico Dr.a Segreteria: I.P.

alcuni giorni, poi recidive saltuarie.

Valutazioni ORL hanno documentato ipoacusia neurosensoriale per le frequenze, moderata nel 2019, grave nel 2021.

Dal punto di vista neuro-urologico, eventi sintomaticamente simili a cistiti asettiche, ma di origine neurologica; impostata terapia con Prefluss una compressa a pranzo e Ofuxal 10mg una compressa a cena.

Effettuati controlli oculistici. Ripetuto schema di Hess, stabile.

Ricontrollati MOC, migliorata, e CAPILLAROSCOPIA con acroclanosi.

Controllo endocrinologico, modificato Fulcrosupra a Fulcro 400 mg. EGDS del 2021, gastropatia atrofica, meglio l'istologico.

Peggiorato il transito intestinale, dal 2020 deve praticare Peristin a giorni alterni.

La valutazione genetica ha mostrato mutazioni coerenti con la sintomatologia e il danno neurologico.

Vaccinato per il COVID (Pfizer) con 2 dosi, ben tollerata.

Da quando assume Tiobec, la glicernia è migliorata, quindi si concorda proseguire terapia.

### Conclusioni:

tetraparesi e distonie multifocali in encefalopatia, deficit B12 correlata, in gastrite atrofica autoimmune. Variante genetica compatibili con alterazione concentrazione di B12 liquorali. Dismetabolismo e sindrome metabolica.

### Terapla:

Aumentare REQUIP\*21CPR 0,25MG, ROPINIROLO CLORIDRATO, fascia A, 1 compressa x 3 volte al di. Solo nei periodi di peggioramento con eventi molto ravvicinati, aumentare la dose di xenazina a 1 cp e mezza a colazione e nel pomeriggio.

Se treni di giorni raggruppati con distonia focale, aumentare Xenazina a 1 cp e mezza a colazione e pomeriggio, le altre 2 somministrazioni a 1 cp; fare l'aumento solo nei periodi di accentuazione dei disturbi.

Il presente documento è sottoscritto con firma digitale ai sensi dell'art. 21 del D.lgs. 82/2005

Il paziente ha dato l'assenso al Servizio di Televisita

Il paziente ha dato l'assenso al Ritiro Referti On Line

Il paziente ha dato l'assenso all'utilizzo in forma anonima dei propri dati clinici a scopo di ricerca

Medico

