

Firmato digitalmente da: Data: 29.04.2024



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

Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri

I.P. Ida Monica Di Pasquale e Tiziana Marcarino

Ass.amministrativo : Maria G. Boe

Segreteria tel. 0173316986 e-mail centrocefalee@aslcn2.it

NE (NE024)

Codice referto:

Alba li, 29/04/2024 15:14:00

Sig./ra <input type="text"/>	FERNANDO	Sesso M
Nato/a a ROMA		Il 07/10/1969
Residente a ROMA		Via <input type="text"/>
Codice fiscale <input type="text"/>		
Medico rich.		

Regime dell'accesso: Telemedicina
Posizione ticket paziente: RF0090 DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
Contratto: CUP Regionale
Data appuntamento: 29/04/2024 15:14:00

REFERTO

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 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 normalizzato; 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 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 impostenia 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. 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.

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



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

Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri

I.P. Ida Monica Di Pasquale e Tiziana Marcarino

Ass.amministrativo : Maria G. Boe

Segreteria tel. 0173316986 e-mail centrocefalee@aslcn2.it

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 lieve sovradiestensione delle guaine perineurali dei nervi ottici; segnala inoltre diverticolo aracnoideo intrasellare con adenoipofisi assottigliata di entità maggiore prossimamente 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 Diamox nel sospetto sollevato dal neuro-radiologo di pseudotumor 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 al 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, aggiuntasi 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 (peggiolata rispetto al 2014), piccola area lacunare a livello del peduncolo cerebrale dx adiacente alla lamina quadrigemica, 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 fecalomi, 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 memoria episodica verbale, rallentamento ideativo, memoria visuo-spaziale, fluenza verbale.

RM ENCEFALO + ANGIO RM VASI INTRACRANICI (14/4/23) e si confrontano con le precedenti, l'ultima del 2019. L'atrofia cortico-sottocorticale con dilatazione ventricolare appaiono invariate, così come la piccola dilatazione perivascolare a livello pontino a dx.

ORL

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 alcuni giorni, poi recidive saltuarie.

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; da allora assume cialis al bisogno. Controllo 2019, minzione spontanea con riferito aumento frequenza minzionale e esitazione minzionale, mitto valido; ecografia genito-urinaria nn;



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

Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri

I.P. Ida Monica Di Pasquale e Tiziana Marcarino

Ass. amministrativo : Maria G. Boe

Segreteria tel. 0173316986 e-mail centrocefalee@aslcn2.it

OCULISTICA

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.

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 genitale, in quadro psoriasico.

Iperiperteso 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 (ipertrigliceridemia, 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 allora in terapia con metformina.

Epatosteatosi diagnosticata nel 2012, con rialzo moderato delle ALT.

Ipoipovitaminosi 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).

Diario clinico: Contatto TELEMATICO per aggiornamento clinico e esami.

Riferisce mancanza di reperibilità di TAVOR ORO e chiede alternativa.

Infezione da COVID a gennaio 2024, con insorgenza di tosse, migliorata, ma tuttora persistente. Segnala insorgenza di asma e dispnea in clinostatismo.

Introdotti antiasmatici a febbraio, e di nuovo in aprile, con lieve miglioramento.

Ha eseguito:

- RX TORACE (12/2/24): piccola nodularità si proietta sul diaframma Dx verosimile immagine di sovrapposizione da monitorare, emidiaframma dx risalito rispetto al sin.

- TC TORACE e - TC ADDOME con mdc (17/4/24):

. TORACE: alcune sporadiche formazioni micronodulari a distribuzione ubiquitaria in ambito parenchimale polmonare bilat, maggiormente in sede lingulare e nel segmento laterobasale del lobo inferiore sin, diametro max 3 mm; lieve imbibizione scissurale a dx; linfonodi calcifici in sede mediastinica paratracheale dx di circa 10 mm; sfumato addensamento in corrispondenza del mediastino ant da riferire in prima ipotesi a residuo timico; formazione nodale ipo-vascolarizzata lobo tiroideo dx di circa 2 cm;



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

Dirigente medico Dr.ssa Monica Demaestri

I.P. Ida Monica Di Pasquale e Tiziana Marcarino

Ass.amministrativo : Maria G. Boe

Segreteria tel. 0173316986 e-mail centrocefalee@aslcn2.it

. ADDOME: fegato di dimensione nei limiti, aspetto diffusamente ipodenso come per quadro di steatosi di grado severo; esiti colecistectomia; formazione litiasica calice al terzo inf del rene dx di circa 8 mm; alcune formazioni cistiche in ambito renale bilat, di cui la maggiore al terzo medio rene sin di 12 mm; doppio distretto arterioso renale a dx; prostata disomogenea di 5 cm di diametromax; a carico del soma di L1, all'angolo postero.inf, piccola areola di osteoaddensamento a morfologia tondeggianti dimensioni max 6 mm, da valutare con RM;
- ETG ADDOME (3/4/24): fegato di dimensioni liev aumentate, ecostruttura marcatamente disomogenea iperecogena per marcata steatosi; esiti colecistectomia; rene dx ptosico; formazioni cistiche semplici corticali liev. esofitiche al rene sin di mm 13 e 8.7.
- VISA GASTROENTEROLOGICA (apr 2024): steatosi già nota.
- Vis ENDOCRINO (30/10/23): tiroide non significativa; sindrome metabolica nota, terapia Slowmet 1000 1 cp x 2, Fulcro 200 mg cena, Olevia 1000 1 cp x 3, oltre alla restante terapia nota.
- ETG TIROIDE (30/10/23): lieve riduzione ecogenicità ghiandolare, fine disomogeneità, al 1/3 medio inf dx nodulo prev anecogeno a margini regolari (13*19*20 mm), e altro nodulo continuo isocogeno di 6 mm avascolare; in sede laterocervicale linfoadenopatia sub-peri-cenmtri, etrica di aspetto reattivo.
- RM COLONNA LS (22/4/24): varie protrusioni discali (L2-L3, ampia L3-L4, L4-L5, L5-S1, disidratazione dischi lombari, ipertrofia apofisi articolari posteriori, canale stretto L2-L5, piccola area di osteosclerosi in corrispondenza dela porzione postero-laterale sin di L1, piccolo emangioma soma L4 angolo inf sin.

In attesa di eseguire Vis epatologica e Fobrosan.

Indicazioni:

Si consiglia eseguire:

- valutazione pneumologica (micronodulazioni polmonari, rialzo emidiaframma dx, tosse, dispnea in clinostatismo)
- RX colonna Lombo-Sacrale (valutaz osteosclerosi L1).

Come alternativa a TAVOR ORO può utilizzare Lorazepam gocce, dose equivalente.

Il paziente ha dato l'assenso al Servizio di Televisita

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

