Responsabile UOC
Dott. F. M. Santorelli
(Medico Neurologo)
filippo.santorelli@fsm.unipi.it

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

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

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

Sezione di Miopatologia
Dott.ssa. A. Rubegni
(Medico Neurologo)

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

Dott.ssa I. Ricca
(Medico Genetista/Neurologo)

Comparto Tecnico
Dott.ssa R. Trovato
(Resp. Tec. Lab Biomedico)

Dott.ssa M. Barghigiani
(Tec. Lab Biomedico)

IRCCS FONDAZIONE
STELLA MARIS

U.O. Complessa Medicina Molecolare, Malattie Neurodegenerative e Neuromuscolari
Direttore: Dott. Filippo M. Santorelli

Data della visita: 2.11.2020
Fernando, nato a Roma il 7.10.1969
Indirizzo: via Roma
Tel.: '; email: _ -
MMG: Dott.ssa

Il paziente ha eseguito controllo neurologico per quadro di tetraparesi spastica. Rispetto alla visita precedente, eseguita in luglio 2019, lamenta peggioramento della spasticità e maggior affaticabilità.

A causa della pandemia, ha sospeso attività FKT e le sedute di inoculo di tossina botulinica (ultimo inoculo dicembre 2019), per cui è stata introdotta terapia con Bediol 8 gttx2/die con beneficio soggettivo. Dal 9 giugno u.s. ha ripreso i trattamenti con tossina botulinica per cui il dosaggio del Bediol è stato ridotto a 4 gttx2/die. Ha ripreso la FKT da luglio, con esercizi di allungamento e mobilizzazione passiva. Non esegue attività in acqua.

Attività lavorativa al domicilio in smartworking. Peggiorati i disturbi dell'alvo e della minzione con maggior tendenza alla ritenzione.
Lamenta episodi di disfagia per i liquidi e difficoltà di udito. Ha eseguito valutazione audiometrica che ha mostrato quadro di ipoacusia neurosensoriale.
Non lamenta disturbi sensitivi ma accusa crampi notturni. Dosaggio vitamina B12: 431.

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 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 Di Pardo); non è stato possibile testare il padre in quanto deceduto.
In programma controllo DAT-scan e test NPS (pregresso riscontro di deficit di memoria a breve termine).

Terapia attuale: Xenazina 25 mgx4, Requip RP 2 mgx2, Lyrica 150 mgx2, Flexiban 10 mgx2, Bediol 4 gttx2, Palexia 25 mg al mattino, Slowmet 1000 x 2, Hepilor 1 cpsx2, Cardirene 160 mg a pranzo, Riopan gel 80 mg x 2, Triatec 2.5 mg, Fulcrosupra 1 cp a cena, Luvion 50 mg ½ cp, Tiobec 400 mgx2, vitamina D 1 cp, vitamina K2 Solgar 1 cps Prefolic 50 mg 1 fl ogni 15 gg, Mionevrasi 1 fl ogni 3 sett, enterolactis plus 1 cps a cena, BCAA 500 mg 2cpsx3, Olevia 1000 3 cps, Cesenlax 2 bust, Tavor oro a.b. se crisi distoniche

Esame neurologico denota: habitus sui generis con impegno funzionale. 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. Stazione eretta ben tenuta a base allargata. Agli arti superiori trofismo conservato con ipertono

Responsabile UOC
Dott. F. M. Santorelli
(Medico Neurologo)
filippo.santorelli@fsm.unipi.it

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

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

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

Sezione di Miopatologia
Dott.ssa. A. Rubegni
(Medico Neurologo)

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

Dott.ssa I. Ricca
(Medico Genetista/Neurologo)

Comparto Tecnico
Dott.ssa R. Trovato
(Resp. Tec. Lab Biomedico)

Dott.ssa M. Barghigiani
(Tec. Lab Biomedico)

ed ipostenia prossimale (MRC 4). Agli arti inferiori trofismo conservato, ipertono ed ipostenia prossimale (MRC 4) e distale (MRC 4 a sx e 3 a dx), dita a martello a dx.
ROT vivaci su tutte le sedi eccetto arti inferiore dex dove sono scattanti. RCP in flessione a sx, estende a dx. Hoffmann negativo. Pallestesia ridotta ai quattro arti. Bradicinesia alle prove alterne. Nervi cranici: lieve deficit di forza del m. massetere, difficoltà nel protrudere la lingua, riferisce diplopia nello sguardo verso l'alto, tendenza a distonia cervicale in lateroversione sx. Lieve dismetria alla I/N. Non eseguibile la prova C/G. SPRS 29/52.

Conclusioni
Si raccomanda di continuare FKT come impostato.

Per una migliore interpretazione del dato genetico familiare, previo consenso informato è stata eseguita biopsia cutanea per studio su fibroblasti.

Rimaniamo a disposizione per eventuali chiarimenti.

Cordiali saluti.

Dott.ssa Ivana Ricca
Neurologo e Genetista

Dott. Filippo M. Santorelli
Direttore U.O.C