



LETTERA DI DIMISSIONE MEDICA

Milano, 19/11/2014

Al medico curante,

del Sig.

Il Sig., nato a COMO (CO) il, è stato ricoverato presso la U.O. dal 27/06/2014 al 03/07/2014

ANNOTAZIONI SUCCESSIVE ALLA DIMISSIONE

Esiti pervenuti dopo la dimissione:

- Analisi genetica, APTX: negativo
- Funzionalità tiroidea: nella norma
- Colesterolo, Albumina: nella norma
- alfa-fetoproteina: nella norma
- IEF transferrina: nella norma

DIAGNOSI ALLA DIMISSIONE

Sindrome atassica e atrofia cerebellare in paziente con disabilità intellettiva di grado lieve

MOTIVO DEL RICOVERO

approfondimenti clinici e strumentali programmati

SINTESI ANAMNESTICA

Ragazzo noto a questo Istituto dal 2000. Affetto da epatite C cronica (genotipo 1B).

In sintesi il bambino ha presentato una storia di acquisizioni riferite regolari nei primi 12-13 mesi di vita. Ai 15 mesi (luglio 1999), dopo somministrazione di vaccino ha presentato sintomatologia caratterizzata da malessere e disturbo del cammino, definitosi nel corso del successivo mese con caratteristiche di tipo atassico. Per comparsa di iperpiressia il bambino veniva quindi ricoverato nel Settembre 1999 presso l'Ospedale Sant'Anna di Como, con accertamenti riferiti nella norma. In seguito a successiva somministrazione vaccinale (fine Settembre 1999) i genitori riferiscono un'ulteriore peggioramento del quadro con regressione motoria per perdita del cammino e

della posizione seduta.

Anche dal punto di vista linguistico vengono riferite prime parole in epoca, ai 15 mesi blocco delle acquisizioni con perdita di intellegibilità delle parole pronunciate, successivamente si sviluppava eloquio con parola scandita. Seguiva nel 2000 ricovero presso l'Ospedale Sant'Anna di Como, con esecuzione di RM encefalo e riscontro di atrofia cerebellare. Viene effettuata esecuzione di dosaggio urinario del mercurio, riferito elevato dieci volte sopra i valori normali.

Veniva quindi inviato presso questo Istituto, dove, durante tre ricoveri dal 2000 al 2004, venivano eseguiti accertamenti strumentali (RM encefalo ripetuta nel 2001 invariata rispetto alla precedente del 2000, Potenziali evocati multimodali, EEG siesta, risultati nella norma) in ambito metabolico (piruvato, lattato, alanina plasmatica, aminoacidi e acidi organici urinari, alfa-fetoproteina, CEA, elettroforesi sialotransferrine, vitamina E) tutti risultati nella norma, scala di sviluppo (2000) con riscontro di ritardo psicomotorio di grado lieve.

Il Dr.....,

consigliava esecuzione di indagini in ambito immunitario (HLA), consigliando in seguito esecuzione di terapia integrativa e con prodotti omeopatici nel sospetto di una patologia cerebrale post-vaccinale

Nell'Ottobre 2007 i genitori si sono quindi rivolti all'Istituto Stella Maris di Pisa, dove veniva eseguito ricovero per accertamenti, con esecuzione di RM encefalo che documentava atrofia cerebellare con lieve progressione rispetto alla precedente, per quanto valutabile data la differenza di metodica; EEG siesta con riscontro di rare anomalie aguzze anteriori, lievemente attivate dall'iperventilazione e dal sonno. Attività rapida inabituale sul vertice e sulle aree anteriori; EMG ed ENG, nella norma; acilcarnitine su spot ematico, nella norma; biopsia cutanea per dosaggio Coenzima Q, di cui i genitori non hanno ricevuto referto; dimesso con diagnosi di encefalopatia mitocondriale di verosimile natura da deficit di CoQ.

Dall'epoca dell'ultimo ricovero il bambino ha continuato a presentare un'evoluzione migliorativa del quadro clinico neurologico, con progressive lente acquisizioni pasturo-cinetiche e motorie. Ha acquisito la stazione eretta a circa 7-8 anni, la deambulazione autonoma a circa 8-9 anni. Ha proseguito la

terapia riabilitativa in corso presso "La Nostra Famiglia" di logopedia e fisioterapia fino ai 13 anni circa, attualmente effettua periodici controlli.

Attualmente persiste instabilità nei cambi di direzione, eloquio scandito e incostante tremore.

.....

È stato completato con sequenza in diffusione e confrontato con precedente esame del 25-10-2007. Rispetto al precedente esame non vi sono modificazioni della marcata atrofia cerebellare globale associata ad iperintensità di segnale della corteccia degli emisferi e del verme e a sfumata iperintensità di segnale dei nuclei dentati. Non sono comparse lesioni focali sia in fossa cranica posteriore sia in sede sovratentoriale. Le cavità ventricolari sono asse, di ampiezza nella norma. Sono normali le scissure silviane e i solchi corticali di entrambe le complessità cerebrali. Normale segnale e volume dei nuclei della base. Normale il chiasma ottico. Conclusioni: quadro radiologico stazionario

CONCLUSIONI

Sindrome atassica e atrofia cerebellare in paziente con disabilità intellettiva di grado lieve.

La RM encefalo, ripetuta nel corso dell'attuale ricovero ha dimostrato la presenza di reperti sovrapponibili al precedente controllo eseguito altrove nel 2007, non dimostrando in particolare segni di progressione della nota atrofia cerebellare.

Dal punto di vista diagnostico durante il corso del ricovero l'esito della biopsia muscolare eseguita presso questo Centro nel corso del ricovero del 2004 è stato ridiscusso con i referenti del laboratorio. Pertanto nell'ipotesi di una forma di atrofia cerebellare comunque geneticamente determinata si è proceduto con ulteriori indagini, innanzitutto con studio genetico APTX. Si specifica che in caso di negatività si procederà con ulteriori approfondimenti in ambito genetico.

CONDIZIONI DEL PAZIENTE ALLA DIMISSIONE

Si dimette il paziente in buone condizioni generali, sovrapponibili all'ingresso

.....

Si noti che l'esito del DNA è **“TEST NEGATIVO”** come risulta dalla scheda allegata e presente in questo sito.