



*an eu curriculumM for
visual disabilityEs
RehabilitatOrs*



FONDAZIONE
CHIOSSONE
OLTRE LE FRAGILITÀ

Documents d'étude de cas LT4y

Cocchi E., Agrebbe S., Calabria F.

DÉTAILS DES VERSIONS

Version du document	Version 2
Date de livraison	14 avril 2023



CC BY-NC-SA 4.0



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union

The European Commission's support for the production of this publication does not constitute an endorsement of the contents, which reflect the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein

Table des matières

Instructions.....	3
LES ANTÉCÉDENTS MÉDICAUX	4
RAPPORT CLINIQUE FONCTIONNEL.....	5
OBSERVATIONS ET RAPPORTS PROFESSIONNELS.....	9
Références.....	18

Instructions

Les documents ci-joints sont destinés à soutenir l'analyse de cas dans le cadre de la simulation de discussion de l'équipe multidisciplinaire (voir le plan de cours LO3-D-E-1 "Promouvoir le développement neuro-psychomoteur au sein de la PCT").

La mise en page du rapport clinique fonctionnel a été coupée pour faciliter la distribution des documents entre les étudiants impliqués ainsi que la sélection des rapports professionnels joints. En plus des documents affichés, des ressources vidéo sont jointes et listées à la dernière page de ce document.

LES ANTÉCÉDENTS MÉDICAUX

L.T. genre M

Date de naissance : 20/04/2018

ICD 9 Code de diagnostic

36900- Déficience profonde des deux yeux, niveau de déficience non spécifié

Code de diagnostic CIM 10

F84 Troubles envahissants du développement

H54 Déficience visuelle, y compris la cécité

Notes

Troubles envahissants de la motricité, cécité bilatérale. Amaurose de Leber présumée

RAPPORT CLINIQUE FONCTIONNEL

RAPPORT CLINIQUE FONCTIONNEL 2022

L.T.4 ANS

Histoire et aspects médicaux

Hypo virus sévère chez un enfant atteint d'amaurose congénitale de Leber à début précoce. Il est suivi pour les aspects diagnostiques à l'hôpital Mondino (Pavie).

Depuis qu'il est pris en charge depuis 2019, l'enfant participe à des séances d'entraînement neuropsychomoteur et bénéficie de séances d'orthophonie deux fois par semaine. Il suit également un cycle annuel de physiothérapie et de rééducation visuelle.

Il est en première année de maternelle à l'école San Pietro, où il bénéficie d'un enseignement individualisé et du soutien d'un opérateur éducatif. Il a été reconnu comme ayant une situation de handicap grave (paragraphe 3) et une incapacité civile, ce qui lui donne droit à certaines prestations.

Lors de la visite psychiatrique du 26/2, une valgus plate bilatérale a été notée, en particulier à gauche, avec prescription conséquente d'orthèses. En général, retour d'une bonne motricité, chemin côtier plus sûr, l'enfant recherche une plus grande indépendance et aime grimper et franchir des obstacles.

La dernière évaluation ophtalmologique effectuée en octobre 2021 a révélé l'absence d'amarrage ou de fixation des deux yeux, un nystagmus pendulaire constant et des réflexes pupillaires émoussés.

1. ASPECTS RELATIONNELS ET COMPORTEMENTAUX

L.T. est un enfant calme, souriant et affectueux qui utilise la voix pour reconnaître et différencier les personnes qui lui sont familières des étrangers. Il entretient de bonnes relations avec ses thérapeutes et apprécie le contact corporel avec les personnes qui s'occupent de lui, ayant souvent besoin d'attention et de contact physique. Les signes de Franceschetti, qui comprennent des comportements observés chez les enfants souffrant d'une déficience visuelle grave, tels que la pression et l'écrasement des globes oculaires avec le poing ou les doigts, ainsi que les oscillations antéro-postérieures du tronc, persistent tous les deux. Ces comportements disparaissent généralement après une incitation verbale de la part de la personne qui s'occupe de l'enfant et s'intensifient considérablement dans les moments où l'entrée sensorielle est réduite (hypoafférentation).

2. ASPECTS COGNITIFS/NEUROPSYCHOLOGIQUES

L.T. fait preuve d'une collaboration partielle et, bien que les temps d'attention se soient allongés au cours des derniers mois, ils restent courts et ne correspondent pas à l'âge chronologique.

En ce qui concerne le schéma corporel, L.T. démontre sa capacité à identifier les différentes parties du corps telles que les yeux, le nez, la bouche, les oreilles, les épaules, le ventre, le dos, les aisselles, les genoux, les talons et les pieds. Cela indique une compréhension des références topologiques, en particulier la distinction

entre l'avant et l'arrière du corps (ventre-avant/arrière-arrière). L.T. est également capable d'identifier les parties fondamentales du corps sur une autre personne et, en cas d'urgence, sur une poupée.

Récemment, L.T. a progressé dans sa capacité à reconnaître et à différencier des formes simples, y compris des cercles et des croix.

3. LES ASPECTS LIÉS À LA COMMUNICATION

L.T. est un enfant sociable et expressif qui préfère la communication verbale. Il fait preuve d'une forte intention communicative et s'exprime par des expressions faciales modulées. Il cherche activement à attirer l'attention des autres par des gestes physiques et en les appelant par leur nom. Bien qu'il ait tendance à être plus passif dans les conversations, il a commencé à commenter spontanément les situations, même s'il utilise parfois des phrases stéréotypées

4. ASPECTS LINGUISTIQUES

Le langage de L.T. évolue continuellement de manière positive, bien qu'il puisse parfois être répétitif et écholalique. L.T. rencontre des difficultés pour générer/adapter des expressions et des phrases au contexte, en raison de son immaturité linguistique. Le contenu sémantique n'est pas toujours pleinement fonctionnel ou pertinent par rapport au contexte. L.T. peut répondre à des questions simples sur le "ici et maintenant" et commence à répondre à des questions qui ne sont pas directement liées au contexte immédiat. Il demande souvent aux autres de partager ou de souligner des événements ou des sons qu'ils ont entendus dans l'instant présent

Au niveau phonétique-phonologique, l'inventaire est encore incomplet : des processus systémiques et structurels sont présents, mais ils peuvent être considérés comme physiologiques pour l'âge.

L.T. peut reconnaître et nommer des objets qui lui sont familiers, même dans des contextes différents. Cependant, l'élargissement de son vocabulaire est limité par ses expériences tactiles, mais il s'étend régulièrement à un rythme lent.

En termes de compétences morphosyntaxiques, L.T. démontre sa capacité à construire des phrases sujet-verbe-objet (SVO). Cependant, il y a des erreurs fréquentes dans l'utilisation de la morphologie libre, et ils rencontrent des difficultés dans l'utilisation de la morphologie liée et dans l'utilisation correcte des pronoms personnels. Alors que L.T. montre une compréhension des phrases simples, la compréhension des phrases de difficulté moyenne en termes de structure morphosyntaxique est encore sous-développée.

5. ASPECTS PRATIQUES DE LA MOTRICITÉ

L.T. a tendance à marcher de manière indirecte, avec une base d'appui légèrement élargie, et n'utilise pas toujours ses membres supérieurs pour explorer ou se protéger des obstacles. Il n'utilise pas toujours ses membres supérieurs pour explorer ou se protéger des obstacles. Par conséquent, les indications verbales de ses soignants sont souvent nécessaires pour éviter les dommages. Cependant, dans la salle de neuropsychomotricité, L.T. peut effectuer de manière autonome des mouvements de routine, comme aller de la porte à la chaise, ou vice versa. L.T. se déplace sur le périmètre de la pièce tout en identifiant des objets tels que des tables, des chaises, des armoires, des miroirs, des radiateurs, etc. Il est également capable de franchir des obstacles de faible hauteur et apprécie les expériences sensorimotrices telles que se balancer et sauter sur le ballon Bobath avec le soutien d'un adulte à l'avant.

Au cours de la période récente, les capacités d'exploration tactile se sont améliorées, bien qu'elles restent encore immatures et imprécises. Le rythme d'exploration a diminué par rapport aux évaluations précédentes. L.T. démontre sa capacité à différencier différentes textures, y compris les textures lisses, rugueuses, rayées et douces.

L.T. est capable de saisir des objets qu'on lui met dans la main et de chercher des objets perdus pendant de courtes périodes. Il peut également prendre des objets dans des récipients, puis les remettre correctement en place, fermer les couvercles des récipients ou remettre les bouchons à vis.

L.T. démontre qu'il peut reconnaître certains objets de la vie quotidienne en les utilisant de manière appropriée, ce qui témoigne d'une bonne compréhension de la fonctionnalité des objets.

L.T. est très attentif aux stimuli sonores, comme le montre sa capacité à s'orienter avec précision vers la source du son. Il peut également reconnaître des sons familiers.

6. ASPECTS du JEU

Le bagage ludique se trouve encore principalement dans la phase sensorimotrice. L.T. aime laisser tomber, lancer et secouer des objets pour entendre les bruits qui les accompagnent. Il a commencé à participer à des jeux fonctionnels et aux premiers stades du jeu symbolique, comme nourrir un bébé ou se coiffer, mais il a besoin de l'aide d'un adulte pour y parvenir.

7. ASPECTS de l'APPRENTISSAGE

Non pertinent du point de vue du développement.

8. Aspects de l'autonomie, de l'orientation et de la mobilité

En ce qui concerne l'autonomie alimentaire et vestimentaire, L.T. coopère à l'habillage, L.T. coopère à l'habillage, il peut boire dans un gobelet de façon autonome, tente d'utiliser une cuillère en mangeant. Il peut enlever son pardessus, ses chaussettes et ses chaussures lorsqu'il se déshabille.

L.T. apprend à explorer son environnement interne, y compris à reconnaître les meubles et les objets qui s'y trouvent. En outre, il développe sa capacité à marcher le long des murs et à parcourir de manière autonome de courts trajets en utilisant des sources sonores et tactiles pour s'orienter. L.T. est encouragé à marcher de manière autonome, à utiliser ses capacités motrices liées à la posture, à l'équilibre et à la coordination des mouvements.

L.T. n'a pas développé un sens adéquat du danger. Il a tendance à marcher sans prendre de précautions ni utiliser de techniques de protection. Il ne marche pas toujours lentement et, dans les escaliers, il a tendance à compter sur le soutien des personnes qui l'accompagnent.

GÉNÉRALITÉS ET PERSPECTIVES

Vérification des objectifs à la fin du projet d'habilitation :

Objectifs atteints : construction d'une relation positive avec les thérapeutes, autonomie motrice ; acquisition des principales parties du corps sur soi-même.

Objectifs partiellement atteints : stimuler et soutenir la compétence communicative ; stabiliser les routines de communication ; réduire le langage écholalique et encourager l'utilisation contextuelle du langage verbal ; contrôler l'inventaire phonémique ; enrichir le vocabulaire d'entrée et de sortie ; favoriser la structuration correcte des phrases et l'augmenter ; allonger les temps d'attention dans le contexte ludique ; favoriser l'exploration des objets d'une manière plus mature et plus précise ; soutenir L.T. dans le contexte ludique à travers la proposition de jeux fonctionnels et des premiers jeux symboliques et fictifs ; proposer des activités ludiques qui développent les premières tâches cognitives et d'apprentissage : la catégorisation ; encourager les jeux liés au schéma corporel (reconnaissance des parties du corps sur soi et sur l'autre, identification des relations spatiales entre les parties du corps) ; stimuler les voies motrices et les expériences sensorimotrices.

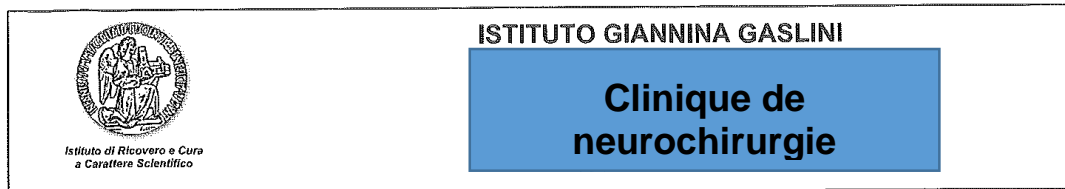
Sur la base de ce qui a été mis en évidence, une révision du projet d'habilitation en cours est nécessaire. Cependant, les interventions orthophoniques et neuropsychomotrices doivent rester inchangées avec une fréquence bihebdomadaire et un cycle annuel de kinésithérapie. Il est nécessaire que l'intervention de mobilité et d'orientation soit menée en dehors de l'établissement afin de fournir des conseils didactiques et de promouvoir l'autonomie motrice dans le contexte scolaire. En outre, un cycle d'intervention psychoéducative à domicile est nécessaire pour soutenir la généralisation des compétences acquises dans le cadre domestique.

L'équipe du Centre de réadaptation ambulatoire

15/04/2022

OBSERVATIONS ET RAPPORTS PROFESSIONNELS

Simulation définie à novembre 2022



Patient : L.T.

Cod.

Sexe : M

Date de naissance : 20/04/2018

Âge : 0

Motif de l'accès et traitement en cours : évaluation de la fermeture de la fontanelle crânienne antérieure chez un patient malvoyant (hypermétropie +8). IRM négative pour les problèmes intracrâniens.

Examen médical objectif : basse vision sévère avec déficit évident de la fixation oculaire. Forme harmonieuse de la tête avec une fontanelle antérieure punctiforme. Le périmètre crânien se situe entre le 25e et le 50e percentile.

Évaluation de la douleur : pas de douleur référée

Conclusions diagnostiques et thérapeutiques : pas d'indications neurochirurgicales, poursuivre selon les indications ophtalmologiques et génétiques. Demande d'évaluation du développement en neuropsychiatrie infantile (NPI). Nous restons disponibles pour tout besoin.

Date : 6/03/2019

Signature

A handwritten signature in black ink, consisting of a stylized, cursive script, is written over a horizontal dashed line.



Fondazione "Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino"
Via C. Mondino 2, 27100 Pavia

Âge de développement Centre de neuroophthalmologie

Date : 13/04/2022

Patient : L.T.

Date de naissance : 20/04/2018

Rapport sur les consultations externes

Raison de l'accès : L.T. arrive à l'âge de 3 ans et 11 mois pour une évaluation par le NPI, en raison d'une amaurose congénitale de Leber. Une observation neuropsychomotrice et sensorielle multidisciplinaire a également été réalisée par le NPI et des thérapeutes neuropsychomoteurs spécialisés.

Anamnèse :

L.T. était en bonne santé générale au cours de l'année écoulée, depuis le dernier contrôle (avril 2021), à l'exception de quelques épisodes infectieux des voies respiratoires supérieures.

Le 21/05/20 a bénéficié d'un conseil génétique dans notre établissement pour une suspicion d'amaurose de Leber. L'analyse moléculaire de 25 gènes associés à cette maladie nous a permis de documenter les variants hétérozygotes c.180+1G>A, c.2991+1665 A>G dans le gène CEP290. L'analyse moléculaire a été étendue aux parents : le père n'était porteur d'aucun variant alors que la mère était porteuse du variant c.2991+1665 A>G.

En novembre 2021, L.T. a subi une échographie de l'abdomen supérieur et inférieur, des tests sanguins, une analyse d'urine, comme cela avait été recommandé lors du dernier contrôle effectué dans notre institut. Ces examens ont donné des résultats normaux.

en février 2022, L.T. a réalisé une IRM cérébrale de contrôle (la précédente datant de janvier 2019) dans laquelle aucune modification substantielle des résultats neuroradiologiques n'a été constatée. Seule une altération linéaire du signal caractérisée par une hyperintensité FLAIR est documentée dans la substance blanche sous-corticale de la face postérieure du gyrus temporal supérieur droit, de signification actuelle non spécifique. De petites hyperintensités FLAIR de signification gliose non spécifique sont appréciées dans la substance blanche périventriculaire frontale droite et péririgonale ipsilatérale.

En conclusion, les découvertes substantiellement stables ; la corrélation nécessaire avec les données génétiques et l'évaluation clinique de la nécessité et du moment d'un contrôle supplémentaire.

en octobre 2021 examen ophtalmologique à l'Institut Chiossone : OO : cornée transparente, chambre antérieure profonde, cristallin transparent. OOM : nystagmus pendulaire sans position évidente de blocage. Réaction de défense indifférente à l'occlusion alternée. Fonction visuelle OO : crochet visuel absent, repérage des objets

exclusivement par l'ouïe ou le toucher. Perception de la lumière présente. OO : réflexe photomoteur direct et consensuel engourdi. OOF : petite papille hypermétrope, encombrée. En cas de cycloplégie, forte hypermétropie (+9,00).

Dernier PEV et ERG réalisé à l'hôpital Gaslini, sur une base annuelle, réalisé en 2019 avec une morphologie irrégulière.

Il a poursuivi sa rééducation au Chiossone où il a effectué deux séances d'orthophonie et deux séances de psychomotricité par semaine. Le cycle de physiothérapie s'est achevé en décembre 2021 ; au cours de la même période, il a commencé des séances hebdomadaires d'orientation spatiale, en travaillant dans le milieu scolaire.

D'un point de vue moteur, la mère signale de bonnes capacités d'orientation et de mouvement à la maison, de manière autonome. Il recherche beaucoup le canal auditif à des fins de communication, et moins le canal tactile, bien qu'il soit plus utilisé que par le passé. La famille s'est adressée à une association sportive pour enfants handicapés, où L.T. Depuis octobre 2021, il suit un cours de vélo et de football une fois par semaine, activités auxquelles l'enfant aime participer. La famille souhaiterait l'inscrire prochainement à un cours collectif de natation, étant donné l'excellente relation de L. avec l'eau.

Du point de vue de l'autonomie, L. porte les couverts à sa bouche mais a besoin de l'aide de l'adulte pour retirer les aliments de l'assiette avec les couverts, fait du vélo avec des roues d'appui.

La langue est définie comme fluide, avec un vocabulaire riche et une bonne intentionnalité communicative.

En ce qui concerne le comportement visuel, la mère signale que L. garde les yeux plus ouverts que par le passé et la tête moins penchée.

Il fréquente actuellement l'école maternelle trois jours par semaine avec un bon investissement et bénéficie de l'aide d'un professeur de soutien pendant les heures de classe. Les relations avec les autres enfants et l'intégration dans le groupe classe sont bonnes, bien que la mère rapporte quelques épisodes au cours desquels il se serait montré rancunier avec les autres enfants. Décrit comme un enfant curieux, vif et sociable, capable de s'adapter aux changements. Il s'entend bien avec son frère aîné, ils jouent beaucoup ensemble. Il aime écouter de la musique.

En ce qui concerne l'anamnèse physiologique, le régime alimentaire serait régulier, adéquat en qualité et en quantité. Rythme de sommeil : éveil régulier, dort dans son lit, dans la chambre de ses parents, s'endort en présence de sa mère, cherche parfois la tétine, qu'il n'utilise pas à d'autres moments de la journée.

Examen neurologique :

NPI et évaluation neuropsychomotrice : sous le contrôle actuel, le développement neuropsychomoteur semble globalement évoluer positivement : L. s'approche du contexte, moins écholalique, racontant parfois ses expériences de jeu à la maison et au jardin d'enfants : les comportements réitérés qui sont encore observables dans les moments de plus grand stress émotionnel sont plus contextualisés et modulés lorsque l'examineur les implique dans des activités significatives ; les mouvements de balancement expriment l'excitabilité tandis que les moments où les globes oculaires sont pressés sont observés plus facilement lorsque l'enfant "écoute" ou devient alerte dans le traitement de l'information de l'environnement : il préfère les jeux de mouvement à ceux qui utilisent les mains pour manipuler ou discriminer avec le toucher, qui nécessitent au contraire un soutien plus important dans le contexte éducatif afin de rendre le toucher plus fonctionnel à des fins haptiques : les concepts

typologiques et spatiaux ainsi que la planification de l'action doivent encore être encouragés et soutenus afin d'améliorer le mouvement dans l'espace, en améliorant également l'orientation et l'autonomie dans le mouvement.

En ce qui concerne les aspects visuels, la capacité occasionnelle de localiser une cible lumineuse près du visage est confirmée, plus facilement dans un environnement semi-obscur, le regard est caractérisé par des mouvements oculaires anormaux, moins évidents que dans le contrôle précédent, un mauvais alignement des axes visuels dans l'exotropie. La mesure de l'acuité visuelle ne peut être testée même avec des méthodes comportementales (cartes d'acuité de Teller). Enophtalmie bilatérale.

Objectivité restante caractérisée par une laxité ligamentaire, une hypotonie musculaire, une RT dans les limites, un pied plat bilatéral (introduction d'une semelle correctrice).

Remarques et recommandations : un suivi régulier avec une échographie abdominale complète (en particulier pour les études rénales) et des analyses de sang et d'urine est considéré comme indiqué.

Il est conseillé de poursuivre le suivi ophtalmologique et les soins de réadaptation à l'Institut Chiossone, auquel il est fait référence, en restant disponible pour toute clarification. Le suivi du NPI et du développement se poursuit dans notre centre tous les 8-10 mois.

Signature 



Patient : L.T.

Cod.

Sexe : M

Date de naissance : 20/04/2018

Âge : 0

Raison de l'accès et thérapie en cours :

Âge : 7 mois ; naissance : accouchement eutocique

Nystagmus (envoyé par Dott. XXXXXX)

Depuis deux mois signale un déficit de fixation oculaire pour lequel L. réalise une première évaluation ophtalmologique en régime privé (Dr. YYYY) avec constat d'hypermétropie, de nystagmus et de fixation instable. Évaluation ophtalmologique ultérieure réalisée (novembre 2018) dans notre institut avec constatation d'une forte hypermétropie (+8,00) et prescription d'une correction optique.

Réalisé au bloc opératoire d'ophtalmologie (20/11/2018) :
- examen du fond d'œil avec mise en évidence d'une probable pseudopapillite hypermétropique.

- PEV flash : tracé de morphologie irrégulière dans lequel les principales composantes sont à peine reconnaissables, apparaissant avec une amplitude considérablement réduite et un temps de latence accru.

- ERG scotopique : présentation avec une morphologie irrégulière dans laquelle les principaux composants sont à peine reconnaissables.

- ERG photopique de morphologie irrégulière dont les principaux éléments sont à peine reconnaissables

Récemment effectué Echo cerveau (9/11/2018) avec des résultats normaux (petite formation kystique dans le plexus choroïde gauche). Évaluation du développement psychomoteur réalisée à l'institut San Martino de Gênes.

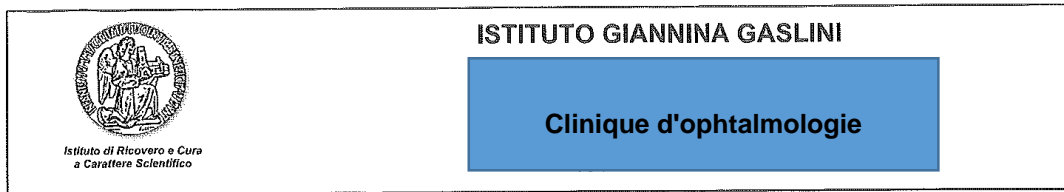
La mère rapporte que L ne se détourne pas lorsqu'on l'appelle par son nom ou en présence de bruits, mais qu'il semble toujours se calmer et sourit parfois en présence de musique ou de sons. Présence signalée d'un sourire social

Alimentation : allaitement au sein le matin et parfois le soir ; le sevrage a commencé avec une bonne acceptation des aliments proposés, aucune dysphagie n'a été signalée.

Évaluation ORL planifiée avec un oto-rhino-laryngologiste dans cet institut

Date : 26/11/2018

Signature ¥



Patient : L.T.

Cod.

Sexe : M

Date de naissance : 20/04/2018

Âge : 0

Raison de l'accès et thérapie en cours :

Forte hypermétropie et suspicion de déficience visuelle grave

Examen médical objectif :

Tracé ERG scotopique de morphologie irrégulière dans lequel les principales composantes sont à peine reconnaissables.

Tracé ERG photopique de morphologie irrégulière dans lequel les principales composantes sont à peine reconnaissables

Tracé PEV flash avec une morphologie irrégulière dans laquelle les principales composantes sont à peine reconnaissables et semblent avoir une amplitude significativement réduite et un temps de latence accru.

(voir les graphiques suivants)

Examen objectif

OO segment antérieur normal, isocorie, AC profond

Réflexe pupillaire présent, torpeur incertaine avec correction de l'ésotropie et mouvements oscillatoires lents

A réalisé le PEV et l'ERG

Mydriase du fond d'œil OO : OO dioptrique transparent signifie choroïdite normale, papille à bords flous sans hémorragies ou exsudats ni signes de congestion.

autorefractométrie +8.00 approx

Évaluation de la douleur : pas de douleur référée

Conclusions diagnostiques et thérapeutiques

Tracés compatibles avec une basse vision sévère et diagnostic à définir

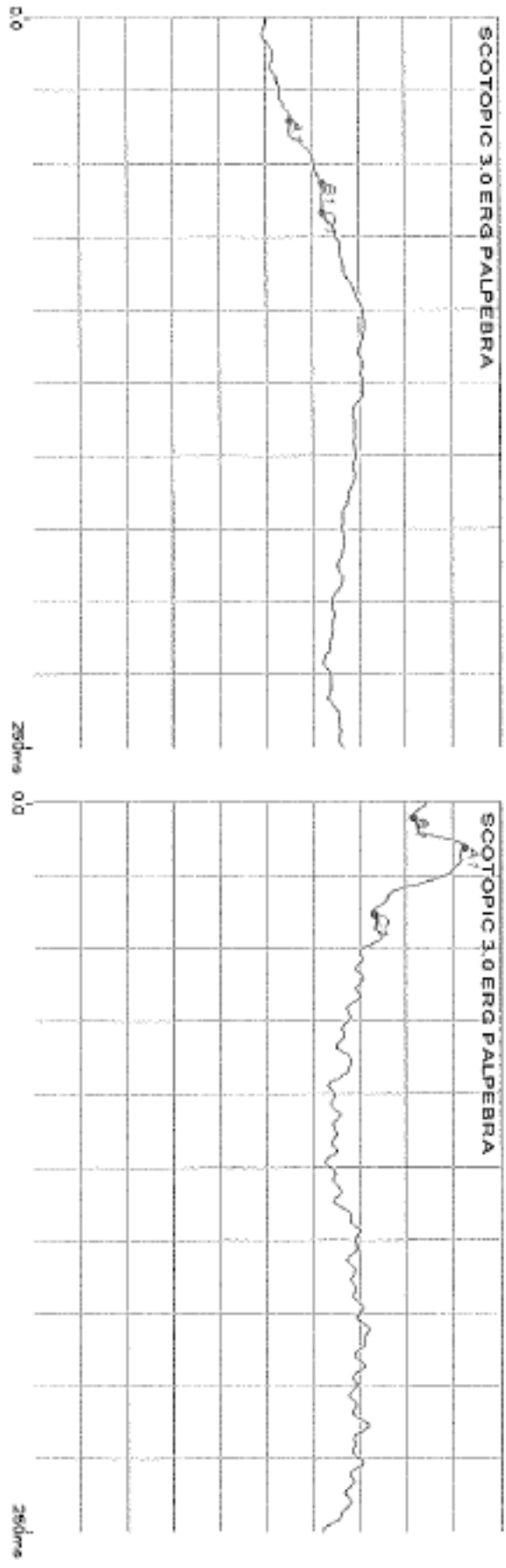
10/04/2019

Signature ¥



ISTITUTO GIANNINA GASLINI GENOVA QUARTO U.O. OCULISTICA
 SERVIZIO ELETTROFISIOLOGIA DIR. DOTT. CARLO SBURLATI

Patient: ~~XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX~~ Birthdate: 20/04/2018 Code: 179
 Exam date: 10/04/2019 09:35



RIGHT - OD						LEFT - OS					
Amplitude (uV)	A1	B1	C1	A1-B1	B1-C1	Amplitude (uV)	A1	B1	C1	A1-B1	B1-C1
2.83	20.27	20.45	11.44	0.18	70.80	52.66	38.49	18.12	14.19		
Peak time (ms)	35.16	56.64	66.41	21.48	9.77	15.14	4.88	38.09	10.25	33.20	

Acq. time (ms): 250.0 Events: 5 Gain: 10000.0 High Pass (Hz): 1.0 Low Pass (Hz): 100.0
 Flash strength (cd.s/m²): 3.000 Frequency (Hz): 1.000 Background (cd/m²): 0.0
 Spatial form: --- Spatial freq. (min): --- Temp. form: --- Temp. freq. (Hz): --- Contrast (%): ---

Diagnosis:
 NISTAGMO IPERMETROPIA 8 D

Notes:
 ERG OO TRACCIATO A MORFOLOGIA IRREGOLARE IN CUI NON SONO RICONOSCIBILI LE PRINCIPALI COMPONENTI

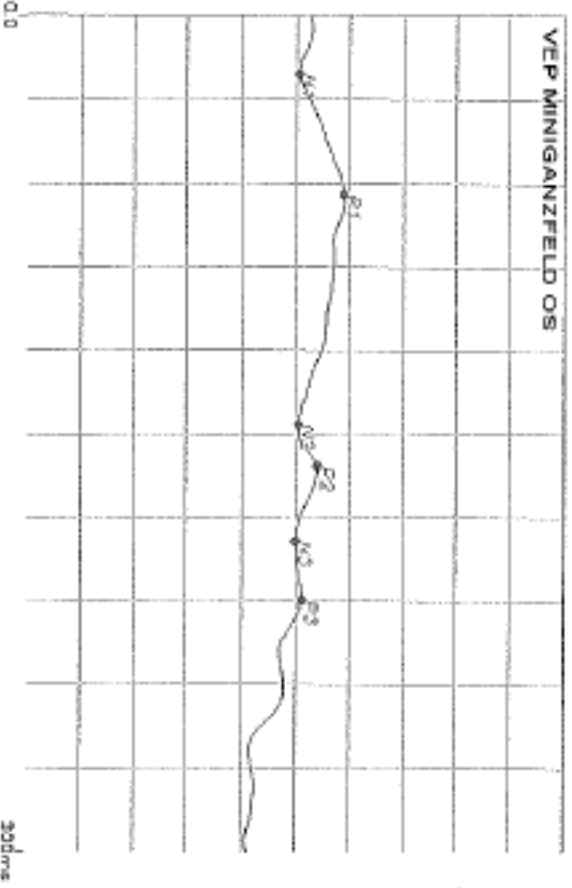
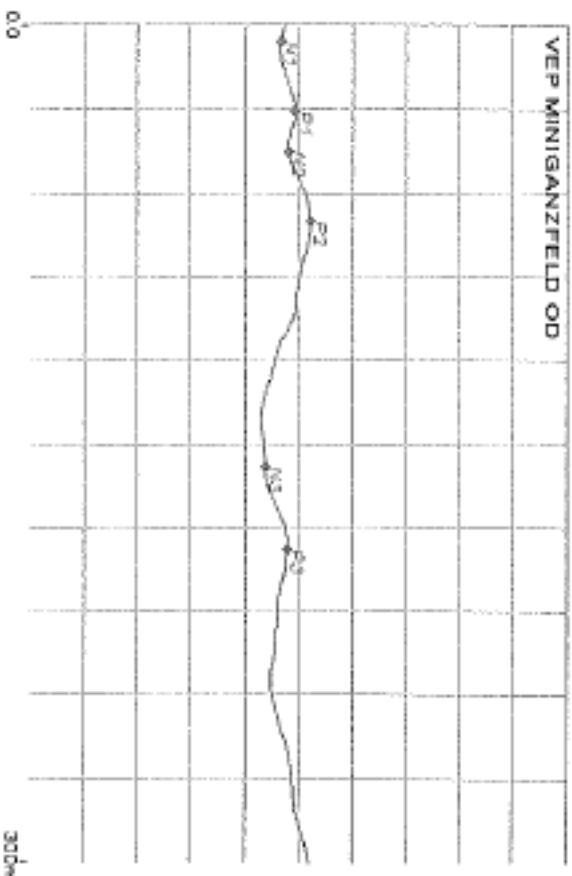
ISTITUTO GIANNINA GASLINI GENOVA QUARTO U.O. OCULISTICA
 SERVIZIO ELETTROFISIOLOGIA DIR. DOT. CARLO SBURLATI

Patient: ██████████

Birthdate: 20/04/2018

Code: 179

Exam date: 10/04/2019 09:42



RIGHT - OD				
	N1	P1	N2	N1-P1
Amplitude (uV)	-1.88	-0.38	-1.10	1.50
Peak time (ms)	5.27	30.47	45.12	25.20

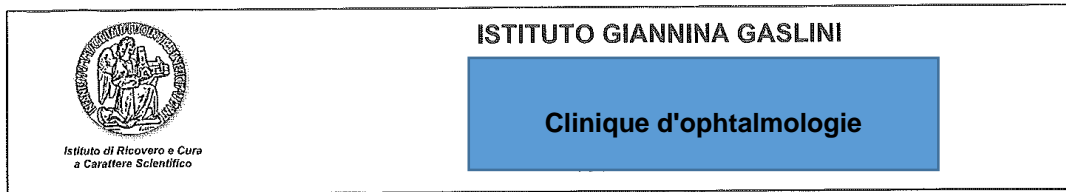
LEFT - OS				
	N1	P1	N2	N1-P1
Amplitude (uV)	0.20	2.97	0.14	2.77
Peak time (ms)	20.51	63.87	146.48	43.36

Aca. time (ms): 300.0
 Flash strength (cd.s/m²): 3.000
 Spatial form: ---
 Events: 100
 Frequency (Hz): 1.000
 Spatial freq. (min): ---
 Gain: 30000.0
 Background (cd/m²): 0.0
 Temp. form: ---

High Pass (Hz): 1.0
 Low Pass (Hz): 30.0
 Contrast (%): ---
 Temp. freq. (Hz): ---

Notes:
 PEV OD FLASH TRACCIATO A MORFOLOGIA LIEVEMENTE IRREGOLARE CON AMPIEZZA RIDOTTA E TEMPO DI LATENZA AUMENTATO

Notes:
 PEV OS FLASH TRACCIATO A MORFOLOGIA LIEVEMENTE IRREGOLARE CON AMPIEZZA RIDOTTA E TEMPO DI LATENZA AUMENTATO



Patient : L.T.

Cod.

Sexe : M

Date de naissance : 20/04/2018

Âge : 0

Raison de l'accès et thérapie en cours :

Forte hypermétropie et suspicion de déficience visuelle grave

Examen médical objectif :

7/10/2019 visite de contrôle

L'IRM du 31/01/2019 ne montre pas d'altération des tissus nerveux supra et sous-tentoriels, bulbes microphthalmiques en OO, prescription de +8 sph que l'enfant ne porte pas.

Lors d'une observation dans l'obscurité, l'enfant semble suivre lentement une source lumineuse située en dessous et en position primaire

OO nystagmus à secousses lentes

A effectué une cycloplégie OO +9.00 sph

Examen objectif

OO segment antérieur normal, isocorie, réflexe pupillaire incertain, avec correction de l'ésotropie et mouvements oscillatoires lents.

A réalisé le PEV et l'ERG

Fond d'œil OO (mydriase) pâleur de la périphérie rétinienne moyenne

Moyens dioptriques transparents

autoref +8.00, correction optique confirmée

Évaluation de la douleur : pas de douleur référée

Conclusions diagnostiques et thérapeutiques

Malvoyance sévère avec diagnostic à définir, en attente d'investigations génétiques à Mondino. Contrôle dans 6-7 mois

07/10/2019

Signature ¥

Références

Vidéo 1 4y tactile

Vidéo 2 4y la marche

Vidéo 3 4y prendre des références spatiales