



*an eu curriculum for
visual disabilityEs
RehabilitatOrs*



Fallstudie dokument DC12y

Cocchi E., Agrebbe S., Calabria F.

INFORMATION OM VERSION

Dokumentversion	Version 1
Leveransdatum	20 april 2023



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

Innehållsförteckning

MEDICINSK HISTORIK	3
FUNKTIONELL KLINISK RAPPORT	4
PROFESSIONELLA OBSERVATIONER OCH RAPPORTER	8
Referenser	19

De bifogade dokumenten är avsedda att underlätta analysen av fall under en simulering av diskussioner inom mångprofessionellt team (MDT), med fokus på främjande av neuro-psykomotorisk utveckling inom MDT. Dessa dokument är kopplade till lektionsplanen LO3-D-E-1 och syftar till att underlätta delningen av professionella rapporter bland deltagande studenter. För att förenkla distributionen har den funktionella kliniska rapportlayouten komprimerats. Dessutom finns det videomaterial inkluderat, som listas på den sista sidan av dokumentet.

Simulationen ägde rum i november 2022.

MEDICINSK HISTORIK

D.C . Kön man

Födelsedatum: 29 april 2010

ICD 10 Diagnoskod

H47 Andra störningar i den optiska [2:a] nerven och de visuella banorna.

ICD 9 Diagnoskod

37710 Optisk atrofi, ospecificerad.

Anteckningar

Misstänkt Lebers optiska atrofi.

FUNKTIONELL KLINISK RAPPORT

FUNKTIONELL KLINISK RAPPORT 2022

D.C . 12 år

16 februari 2022

Medicinsk historik och övriga aspekter

Nedsatt syn (höger öga 1/50, vänster öga 1/10) hos ett barn med neuroradiologisk bild och underliggande septo-optisk dysplasi.

D.C. togs in på vår institution 2010, där han för närvarande får behandling för visuell stimulering, informationsteknologi, psyko-pedagogiskt stöd, stöd för inläring samt rörlighets- och orienteringsstöd.

I september förra året började D.C. gå i första klass på lågstadiet, där han fick individuell undervisning och stöd från en pedagog. Han är innehavare av rättsliga förmåner enligt certifiering L.104 (paragraf 3).

Vid den medicinska uppföljningen i juni 2021 observerades att bilden i stort sett var oförändrad, med bilateral tibial extern rotation och intern rotation av båda fötterna. Dock minskades dessa rotationer betydligt när patienten bar skor, och det fanns ingen indikation för användning av inlägg. En ytterligare uppföljning är planerad om ett år.

1. FUNKTIONELL PROFIL

D.C. framstår som ett blygt och introvert barn och det tar betydande tid att etablera en harmonisk och samarbetsvillig relation med huvudvårdgivaren. Denna relation försvåras ytterligare av en minskad uppmärksamhetsspännvidd. I september, efter att ha bytt terapeut, har D.C. uppvisat kommunikativt och verbalt motstånd mot den nya terapeuten. Under sessionerna visar D.C. passiv opposition genom tystnad och initial vägran att delta i föreslagna aktiviteter. Dock, med stor ansträngning och begränsad motivation, engagerar sig D.C. så småningom i aktiviteterna, oavsett om de involverar uppgifter på papper eller datorbaserade aktiviteter.

Trots flera förfrågningar gick D.C. inte med på att ta med sin dator, vilket kunde ha underlättat relationsskapande och dialog. Användningen av datorverktyg uppmuntrar ofta D.C. att uttrycka sig genom skrift, dela sina upplevelser och önskningar. Både verbal och icke-verbal kommunikation återspeglar D.C:s introverta och blyga natur, vilket i hög grad påverkar hans relationer med jämnåriga. D.C. tenderar att distansera sig från gruppen, isolera sig och finner det utmanande att interagera med jämnåriga. Även om D.C. besitter nödvändiga pragmatiska och intersubjektiva färdigheter för sociala interaktioner, finns det fortfarande behov av ytterligare utveckling inom psyko-affektiva aspekter.

2. NEUROPSYKOLOGISKA OCH KOGNITIVA ASPEKTER

D.C:s övergripande kognitiva funktion är normal; dock påverkas den negativt av tester som enbart förlitar sig på visuella egenskaper och som kräver öga-hand-koordination. När D.C. presenteras med visuella stimuli som har lämpliga egenskaper och där han inte har någon tidsbegränsning för att bearbeta det som presenteras, visar D.C. förmågan att tolka och organisera visuellt material som möjliggör formulering av hypoteser som är användbara för att lösa nya uppgifter.

D.C:s förmåga till fokuserad och uthållig uppmärksamhet ligger nära den nedre delen av det normala spannet. D.C. upplever viss svårighet att bibehålla uppmärksamhet på

auditiva stimuli och att undertrycka distraktioner. Dessutom kan det vara utmanande för barnet att lagra stimuli i korttidsminnet och tillämpa strategier för att modifiera dem baserat på specifika önskemål. Det är svårt för D.C. att återfå koncentration efter avbrott, som interventioner från pedagoger, föräldrar eller lärare. D.C. möter också svårigheter att hålla en muntlig presentation eller en teoretisk lektion i minnet.

D.C:s förmåga att hålla auditiv/verbal information i minnet samtidigt som han utför operationer på den, så som enkla mentala beräkningar, är endast tillfredsställande.

Vissa svårigheter som upplevs i vardagen och i skolan kan tillskrivas de ovan beskrivna svårigheterna: uppskatta restider vid resor, till exempel, eller komma ihåg en sekvens av aktiviteter som ska genomföras. Den mentala ansträngning som krävs för att hantera dagliga kognitiva aktiviteter kan orsaka trötthet och ha konsekvenser för emotionella upplevelser och kvaliteten på mellanmänniska relationer. D.C. upplever betydande svårigheter med skanningstempo, visuell igenkänning av stimuli och att utföra grundläggande papper-penna-uppgifter jämfört med sina jämnåriga.

I testerna som genomförts för denna bedömning utvärderas visuell prestation genom tidsbegränsade uppgifter där stimuli är förminskade och presenteras i visuellt "förvirrande" sammanhang, som siffror. Följaktligen kan resultaten som erhållits av D.C. till stor del tillskrivas hans synnedsättning samt det faktum att han inte använde kompensatoriska strategier som hade varit användbara för hans prestation.

3. KOMMUNIKATIVA ASPEKTER

Aspekter av kommunikation och konversation är intimt kopplade till psykoaffektiva och relationella aspekter. D.C. möter betydande svårigheter i spontan kommunikation och uppvisar icke-verbala signaler som präglas av tillbakadragande och avvisande beteende gentemot andra. Aspekter som behöver framkallas, bibehållas och stärkas inkluderar visuellt engagemang, spontan kommunikation, uppmärksamhet och följsamhet av de sociala regler som är inneboende i konversationer.

4. SPRÅKLIGA ASPEKTER

D.C. använder främst den verbala kanalen som sitt primära kommunikationssätt. På fonetisk-fonologisk nivå är hans förmåga att artikulera ljud skicklig. När det gäller lexikal förståelse visar D.C. god förståelse, även om han kan stöta på vissa utmaningar när det gäller att komma ihåg mindre använda ord.

På syntaktisk nivå använder D.C. effektivt både enkla och mer komplexa satser och visar inga svårigheter med att förstå syntax. När han berättar historier använder han koordination och subordination för att koppla samman satser.

5. MOTORISK-PRAKTISKA ASPEKTER

D.C. upplever begränsningar både i grovmotoriska och finmotoriska färdigheter, vilket delvis kan tillskrivas synnedsättningen.

6. ASPEKTER AVSEENDE LEK

Inget att rapportera. Älskar sällskapsspel.

7. LÄRANDEASPEKTER

Läsning: D.C. läser i en långsammare takt jämfört med sin referensålder och gör många fel på grund av sina visuella- och uppmärksamhetsproblem. Hans förståelse av material påverkas av bristande uppmärksamhet och koncentration när han läser längre material.

Skrivning: D.C. skriver med versaler och har svårt att hålla pennan korrekt när han skriver, vilket resulterar i en svårsläslig och otydlig handstil. Han gör många fel vid dik-tamen, särskilt med dubbla bokstäver, accenter och användning av bokstaven 'h'.

Matematik: D.C. tillämpar framgångsrikt beräkningsmetoder och löser självständigt de nödvändiga operationerna genom att använda sina vanliga kompensatoriska strate-gier.

8. ASPEKTER AV AUTONOMI

D.C. är för närvarande i processen att lära sig att använda teknikkäpp. Han har erövat förmågan att navigera självständigt över flera kvarter och kan identifiera lämplig tid-punkt för sina första försök att korsa gator.

Han har potential för social autonomi.

9. SOCIORELATIONELLA ASPEKTER OCH SAMMANHANG AV TILLHÖRIGHET

Familjenätverket är stort och emotionellt sammankopplat samt visar drag av att vara överbeskyddande.

10. DATOR REHABILITERING:

11. NEUROVISUELLA FUNKTIONELLA ASPEKTER

Synbedömning: För höger öga uppmättes 1/50 och för vänster öga 1/10, vilket inte kan förbättras med linser.

När det gäller närseendet har CP (närmaste punkt) identifierats som 9 vid ungefär 10 cm, men endast med enskilda bokstäver. När det kommer till att utvärdera en CP på minst 20–24, engagerar sig D.C. aldrig i fjärrseende på grund av hans tillbakadragna attityd med sänkt huvud.

När det gäller D.C:s ögonmotorik observeras horisontell ryckig nystagmus utan någon blockposition. Nystagmusryckningar påverkas inte under konvergens. Det finns en tyd-lig avvikande huvudposition mot höger axel. Även om spårningsrörelser och snabba ögonrörelser kan undersökas till viss del, begränsas bedömningen av D.C:s bristande samarbete.

Det kromatiska sinnet, mätt med färgseendetest, ligger inom det normala området. Dock finns det en brist i kontrastkänslighet. Vidare undersökning av denna aspekt kom-mer att genomföras när samarbetet ökar.

Verifiering av målen vid slutet av genomförandeprojektet:

Uppnådda mål:

- Behärskar teknikerna med den vita långa käppen
- Förmåga att förflytta sig över flera kvarter och genomföra korsning av gator och registrera exakt när det görs. God rumslig medvetenhet.

Delvis uppnådda mål:

- Minska fel i läsning och skrivning
- Förbättrad förståelse av passager i långa texter

Uppföljning av studiemetod och de kompenserande verktyg som används av D.C:

- Självständig användning av verktygen
- Användning av talsyntes
- Skrivning

Inom orientering och förflyttning:

- Problemlösning längs de resor som görs med och utan hjälp av förbipasserande (för närvarande interagerar barnet med O&M instruktören för att förbättra sociala färdigheter).
- Bekanta sig med begreppen som beskriver den yttre miljön (trottoar, korsningar, vägbana, etc.).
- Ljudavkodning och användning av ersättande sinnen.

Föreslagna mål

Det föreslås att fortsätta med det pågående projektet och försöka bibehålla de nuvarande framstegen samtidigt som fokus läggs på de reducerade målen. Dessutom kommer följande mål att införlivas:

- Öka kommunikations- och sociala färdigheter
- Stödja utvecklingen av ökad självkänsla och självmedvetenhet
- Stärka exekutiva funktioner
- Förbättra relationen, samarbetet och verbal kommunikation med terapeuter
- Ta ofta ögonkontakt
- Minska attityder av motstånd
- Förbättra saccadiska rörelser

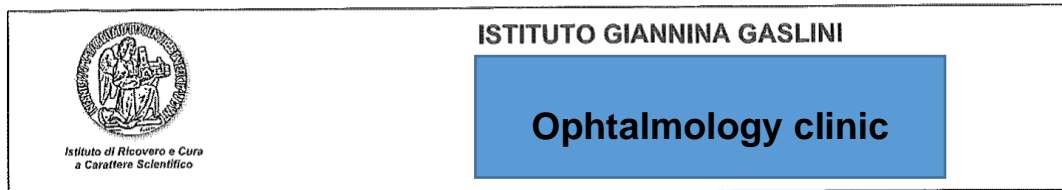
Teamet på Polikliniska Rehabiliteringscentret

16 februari 2022

_____ β β β β _____

PROFESSIONELLA OBSERVATIONER OCH RAPPORTER

Simulering definierad i november 2022



Patient: D.C.

Cod.

Kön: M

Födelsedatum: 29/04/2010

Ålder: 2

Orsak till åtkomst och pågående terapi:

Synnedsättning vid nystagmus

Medicinsk objektiv undersökning:

Visuella reaktionspotentialer (VEP)

Elektroretinografi (ERG, FLASH PATTERN)

Smärtutvärdering

Ingen smärta

Diagnostiska och terapeutiska slutsatser:

ERG båda ögonen: spåras inom normala gränser för morfologi, amplitud och latenstid, både i fotopiska och skotopiska komponenter

Höger öga VEP inom normala gränser för morfologi och latens, svag minskning i amplitud

Vänster öga PEV: spåras inom normala gränser för morfologi, amplitud och latenstid

Date: 05/12/2012

Signatur _____SSSSS_____



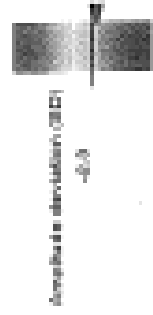
ISTITUTO GIANNINA GASLINI GENOVA QUARTO U.O. OCULISTICA
 SERVIZIO ELETTROFISIOLOGIA DIR. DOTT. CARLO GELBULATI

Patient: C
 Exam nr: 2012/2012 10192
 Birthdate: 20/04/2010
 Gender: 1999-20

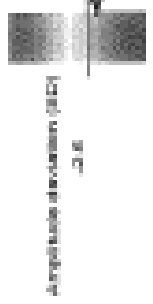
SCOTOPIC 3.0 ERG PALPEBRA



g.b. g.c. g.d.



RIGHT - OD	A1	B1	C1	A1+B1	B1+C1	A1+B1+C1
Amplitude (µV)	12.48	42.20	23.48	28.72	18.74	16.74
Peak time (ms)	21.00	43.48	122.07	21.48	73.09	73.09



LEFT - OS	A1	B1	C1	A1+B1	B1+C1	A1+B1+C1
Amplitude (µV)	23.88	61.72	-28.07	27.72	77.80	77.80
Peak time (ms)	19.88	42.48	123.84	23.83	81.08	81.08

Ass. time (ms): 200.0
 Flash strength (cd.s/m²): 3.000
 Scatral form: ---
 Diastolic: ---
 Systolic: ---

Event: 6
 Frequency (Hz): 1.000
 Spatial freq. (min): ---
 High Pass (Hz): 1.0
 Low Pass (Hz): 100.0
 Backscout (cd/m²): 0.0
 Temp. freq. (Hz): ---
 Contrast (%): ---

Notes:
 ERG OO SCOTOPICO TRACCIATO NEI LIMITI DELLA NORMA PER M
 ORFOLGIA E TEMPO DI LATENZA. LIEVE RIDUZIONE DI AMPIEZZ
 A



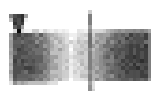
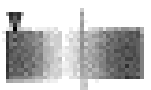
ISTITUTO GIANNINA GASLINI GENOVA QUARTO U.O. OCULISTICA
 SERVIZIO ELETTROFISIOLOGIA DIR. DOTT. CARLO SELVILATI

Patient: C
 Exam date: 05/13/2012 10:00
 Birthdate: 29/04/2010 Code: 1669/20

PHOTOPIC 3.0 (ERG PALPEBRA) PHOTOPIC 3.0 (ERG PALPEBRA)



0.0 200ms 200ms



RIGHT - OD	A1	B1	A1-B1	CT	B1-CT	LEFT - OS	A1	B1	A1-B1	CT	B1-CT
Amplitude (mV)	0.95	32.89	31.94	4.87	27.92	Amplitude (mV)	-2.80	27.72	30.51	17.84	10.06
Peak time (ms)	12.21	34.87	22.45	99.12	64.45	Peak time (ms)	17.58	34.18	16.60	42.87	8.79
Ampl. time (ms)	250.0	Event: 5	Gain: 10000.0	High Pass (Hz): 1.0	Low Pass (Hz): 150.0	Ampl. time (ms)	250.0	Event: 5	Gain: 10000.0	High Pass (Hz): 1.0	Low Pass (Hz): 150.0
Flash strength (cd.s/m ²)	3.000	Frequency (Hz): 1.000	Bandpass (Hz): 25.0	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---	Flash strength (cd.s/m ²)	3.000	Frequency (Hz): 1.000	Bandpass (Hz): 25.0	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---
Stimuli form:	---	Stimuli freq. (stim/s): ---	Stimuli form: ---	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---	Stimuli form:	---	Stimuli freq. (stim/s): ---	Stimuli form: ---	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---

Notes:
 ERG OD FOTOPICO NEI LIMITI DELLA NORMA

Notes:
 ERG OS FOTOPICO NEI LIMITI DELLA NORMA

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

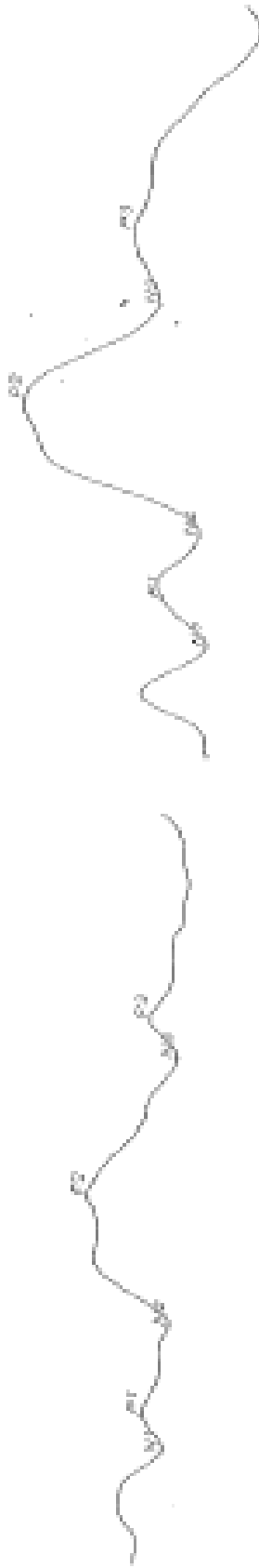


Patient: C' Ref: 20.04/2010 Code: 1099/20

Exam date: 06/12/2012 11:08

VEP FLASH OD ISCEV

VEP FLASH OS ISCEV



db

waves 6/6

300ms

RIGHT - OD	M1	P1	N2	M1-P1	P1-N2	M1	P1	N2	M1-P1	P1-N2
Amplitude (µV)	6.32	2.42	-0.79	2.09	3.21	-2.81	-0.27	-3.01	3.14	2.84
Peak time (ms)	43.85	52.77	94.92	19.83	35.16	44.53	63.87	55.43	19.34	24.51
Acc. time (ms)	300.0		Events: 100		Gain: 30000.0		High Pass (Hz): 1.0		Low Pass (Hz): 300.0	
Flash strength (cd-sec)	3.000	Frequency (Hz): 1.000		Background (cd/m2): 0.0			Temp. max. (Hz): ---		Contrast (Hz): ---	
Stimul form:	---	Scaloid freq. (min): ---		Temp. form:	---					

Diagnosis:
 IP-CVTSICONE

Notes:
 PEV OD TRACCIATO NEI LIMITI DELLA NORMA PER MORFOLOGIA
 E TEMPO DI LATENZA . LIEVE RIDUZIONE DI AMPIEZZA

Notes:
 PEV OS TRACCIATO NEI LIMITI DELLA NORMA PER MORFOLOGIA
 ANPIEZZA E TEMPO DI LATENZA



Cognitive evaluation 01/02/2021

Efternamn, Namn: C.....D.....
Födelsedatum: 29/04/2010

FUNKTIONELL KLINISK PROFIL

D.C. genomgick i oktober 2020 en bedömning av kognitiv funktion genom administrering av WISC IV-skalan (Wechsler Intelligence Scale for Children, 4:e upplagan).

Det beslutades att genomföra en uppdatering av de tidigare kognitiva bedömningarna som utfördes 2016 och tidigare 2014, för att förstå de styrkor som ska fokuseras på och de svagheter som ska förbättras och kompenseras. Under mötena dedikerade till att administrera testen visade sig barnet vara euthymic (emotionellt balanserad) och i takt med undersökaren, trots svårigheten att bibehålla koncentrationen på uppgiften och hans lätta distraherbarhet.

KOGNITIVA FÄRDIGHETER

WISC IV-testet möjliggör beräkning av fyra index: Verbal Comprehension (verbalt förstående), Visual Perceptual Reasoning (visuellt perceptuellt resonemang), Working Memory (arbetsminne) och Processing Speed (bearbetningshastighet). Den kvantitativa analysen av indexprofilen har ett dubbel syfte: att utvärdera de kognitiva förstågorna implicit i utförandet av testen och att avgöra om vissa specifika funktionslägen är en underlättande eller hindrande faktor i personens dagliga liv och inläring. Alla index har ett medelvärde på 100 och en standardavvikelse på 15. Varje enhetsindex kan tolkas om det överstiger tröskelvärdet.

WISC IV test I.Q. total calculated: 85

<i>item</i>	<i>Regulated score</i>	<i>item</i>	<i>Regulated score</i>
Verbal Comprehension	94	Visual Perceptual Reasoning	104
similarities	10	drawing with cubes	8
vocabulary	9	illustrated concepts	11
comprehension	8	reasoning with matrices	13
information	(9)	completion of figures	(4)
reasoning with words	/		
Working Memory	85	Processing Speed	65
digit memory	9	search for symbols	/

letter-number reordering	6	cipher	4
arithmetic reasoning	(5)	cancellation	4

En analys av profilen utförs både för varje index och för totalpoängen, för att utvärdera specifika funktionslägen som kan vara en underlättande faktor eller ett hinder i vardagen. Den totala poängen på 85 är tolkningsbar (med tanke på placeringen av indexpoängen) men kan inte anses vara en exakt beskrivning av D.C:s allmänna funktion. Det är mer användbart att utvärdera en sammansatt poäng: det resulterande General Ability index är 99.

General Ability index skiljer sig från IQ eftersom det inte direkt påverkar prestanda på minnesuppgifter. Den mentala ansträngningen att hantera dagliga kognitiva aktiviteter, även för sekvensen av aktiviteter som ska utföras, kan orsaka trötthet och ha emotionella konsekvenser och påverka kvaliteten på relationer.

Resultatet i Processing Speed (65) avslöjar faktiskt stora svårigheter med skanningshastigheten, i erkännandet av visuella stimuli och att utföra enkla papper-penna uppgifter (jämfört med jämnårigas prestanda). Dessutom är försöken som utgör detta index karakteriserade av en tidsbegränsning och visuellt förvirrande stimuli (siffror); det erhållna resultatet kan därför till stor del tillskrivas den svåra synnedläggningen, samt det faktum att barnet inte verkar ha utvecklat användbara kompensatoriska strategier.

RELATIONELL AFFEKTIVT OMRÅDE

Självkänsla

D presenterar sig själv som ett blygt och introvert barn, håller huvudet nere och undviker ögonkontakt med talaren, endast efter att ha fått tillräckligt med förtroende framträder större säkerhet.

Motivation

Motivation för uppgifter som kräver bibehållande av kognitiv ansträngning över tid är flexibel; han kämpar för att hålla sig kvar i sammanhanget i längre tidsperioder. Svårighet att bibehålla koncentration och blir lätt distraherad.

Relationer med vuxna

Mycket positiva

Relationer med kamrater

Goda relationer med kamrater

SAMMANFATTANDE ÖVERVÄGANDEN

Sammanfattningsvis verkar testens arbetsram harmonisk och utvecklas med avseende på det förflutna.

Den föreslagna sammansatta poängen för Generell Förmåga är genomsnittlig för kronologisk ålder och indikerar förmågan att lyssna på frågan, resonera och svara, uttrycka egna tankar.

Verbalt Resonemang bekräftar ett rikligt ordförråd och tillräcklig förmåga att använda deduktivt och inferentiellt resonemang, med förmåga att abstrahera. Poängen för Förståelse (8) indikerar att det mest påfrestande elementet är språket i praktiska, vardagliga situationer.

Vad gäller Visuellt Perceptuellt Resonemang, när stimulit har presenterats med lämpliga egenskaper (med avseende på synnedläggningen) och utan tidsbegränsning, visar det förmågan att organisera materialet och formulera hypoteser som är användbara för att lösa uppgifter.

Arbetsminneindex (85) är i det lägre genomsnittet för kronologisk ålder. Det är värt att beakta förmågan att bibehålla fokuserad uppmärksamhet på auditiva stimuli, hämma distraktorer och lagra stimuli i korttidsminnet - en uppgift där D har svårt. Han visar svårighet att komma ihåg verbal information och samtidigt utföra operationer med dem, svårighet att koncentrera sig och bibehålla kognitiv ansträngning under långa perioder.

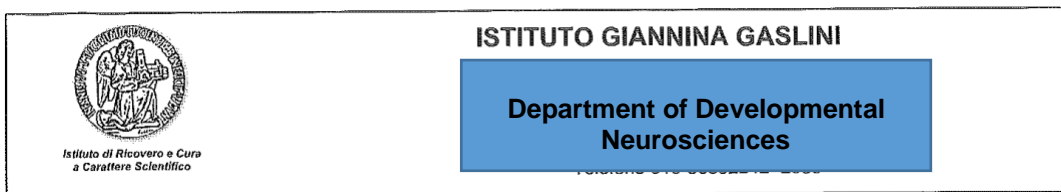
FÖRSLAG TILL INTERVENTION

Det är lämpligt att förstärka de positiva beteenden som D antar för inläring, både i skolmiljön och i hemmet, och stödja och förbättra hans autonomi. Det är lämpligt att arbeta med metakognitiva aspekter, förbättra förmågan att analysera uppgifter och förstå sitt eget personliga funktionssätt, reflektera över de strategier som ska användas.

Det är lämpligt att inte ersätta honom i hans läxor, men att hjälpa honom att kompensera för synnedläggningen så mycket som möjligt med lämpliga verktyg rekommenderade av terapeuter och genom att strukturera hans uppmärksamhet. Att förbättra autonomi bör främja processen för tillväxt och mognad.

Psykologen

_____òòòòòòòòòò_____



hospital discharge letter

Patient: C. D..

Kön M

Födelsedatum: 29/04/2010

Admission: 23/11/2018

Discharged: 27/11/2018

Orsak till sjukhusvistelsen:

diagnostiska tester på patient med synnervsatrofi

Relevanta anamnesiska anteckningar

I juli 2018 hänvisades till nervösa tic vid emotionell stress, rapporterade irritabilitet. Sedan dess har stabilitet rapporterats.

Selektiv matning, äter lite pasta och grönsaker. Reguljär tarmrörelse, polyuri och enures flera gånger i veckan.

Familjär kontext moder (28 år) frisk, far (28 år) frisk, syster (4 år) frisk

Normal förlossning vid fullgångnen tid, vaccinationer utförda

Medicinsk historia

Vid 4 månaders ålder uppvisades nystagmus och diagnos av synnervsatrofi vid 6 månader, uppföljning på ögonkliniken.

Senaste besöket med resultat biokulär syn 1/100 med normalt ERG, ospecificerade VEP-förändringar.

Den 5-åriga psykometriska utvärderingen visade en lätt fördröjning.

Förnekar skolproblem om de inte är relaterade till synnedsättningen.

Under det senaste året har episoder av motoriska tics och ångest inträffat. Hjärn MRI aldrig utfört. Regulär sömn, aldrig epileptiska anfall.

Neurologisk undersökning i juli 2018 visar en lätt ökning av patellarreflexer och nystagmus, övergripande inom normen. Utvärdering med hjärn MRI och fält för synnervsatrofi krävs, en grundläggande diagnos för certifiering av sällsynt sjukdom.

Neurologiskt intagningsprov: patienten vaken och samarbetsvillig, vänder sig bort om kallad, förstår enkla instruktioner utan stöd av gester. Känd hypovisus. Tillsynes oskadliga utforskbara kranialnerver. Normal ton, trofism och muskelstruktur.

Koordinationstester utförda korrekt, ingen dysmetri. Inga ofrivilliga rörelser. Romberg negativ. Oberoende gång utan patologiska anmärkningar, möjlig gång på tårna, hälar och i tandem. Fullständig motorisk autonomi.

Hjärn MRI: utförd med en 1,5T-skanner och TSE, 3DT1, FLAIR, SWI och DRIVE-tekniker längs de tre axlarna.

Resultat: dysmorfier av mitlineala strukturer dokumenteras, karaktäriserad av subtotal agenesi av septum pellucidum (liten rest i det högra bakre området). Det är associerat med uttalad hypoplasia av synnervarna, chiasma och synnervsbuntar bilateralt. Morfologin och signalen från de återstående intraorbitala strukturerna var inom normala gränser. Den uppvisar fysiologisk neurohypofysisk T1-hyperintensitet, med pedikel i axel och av normal tjocklek.

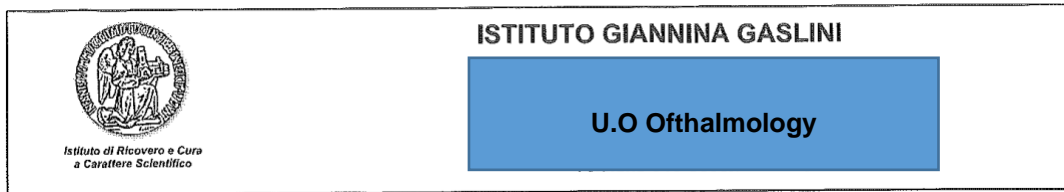
Corpus callosum och anterior commissure verkar normala. Anpassar morfologin hos strukturerna som utgör innerörat, bilateralt, luktknölarna är synliga.

Slutsatser: fynd som kan tillskrivas spektrumet av synnervsdysplasi.

Specialistendokrinologisk rådgivning och neurogenetisk omvärdering rekommenderas.

Datum: 27/11/2018

Signatur _____



Patient: D.C..

Cod.

Kön: M

Födelsedatum: 29/04/2010

Ålder 7

Orsak till åtkomst och pågående terapi:

Kontrollbesök

Förväntade tjänster: ortoptisk utvärdering och studie av synfältet

Medicinsk objektiv undersökning:Ortoptisk utvärdering:

Autorefraktion. Miotic:

HÖ -5,75 sph 0,25 cyl 100'

VÄ -2,75 sph 0,25 cyl 45'

VISUS

HÖ ingen signal

VÄ 1/10 (bokstäver)

FUNDUS OO: chorioretina normal, synnervshypoplasi

ögonrörlighet: fin horisontell ryckig nystagmus, ingen blockerad position

Medicinsk objektiv undersökning:

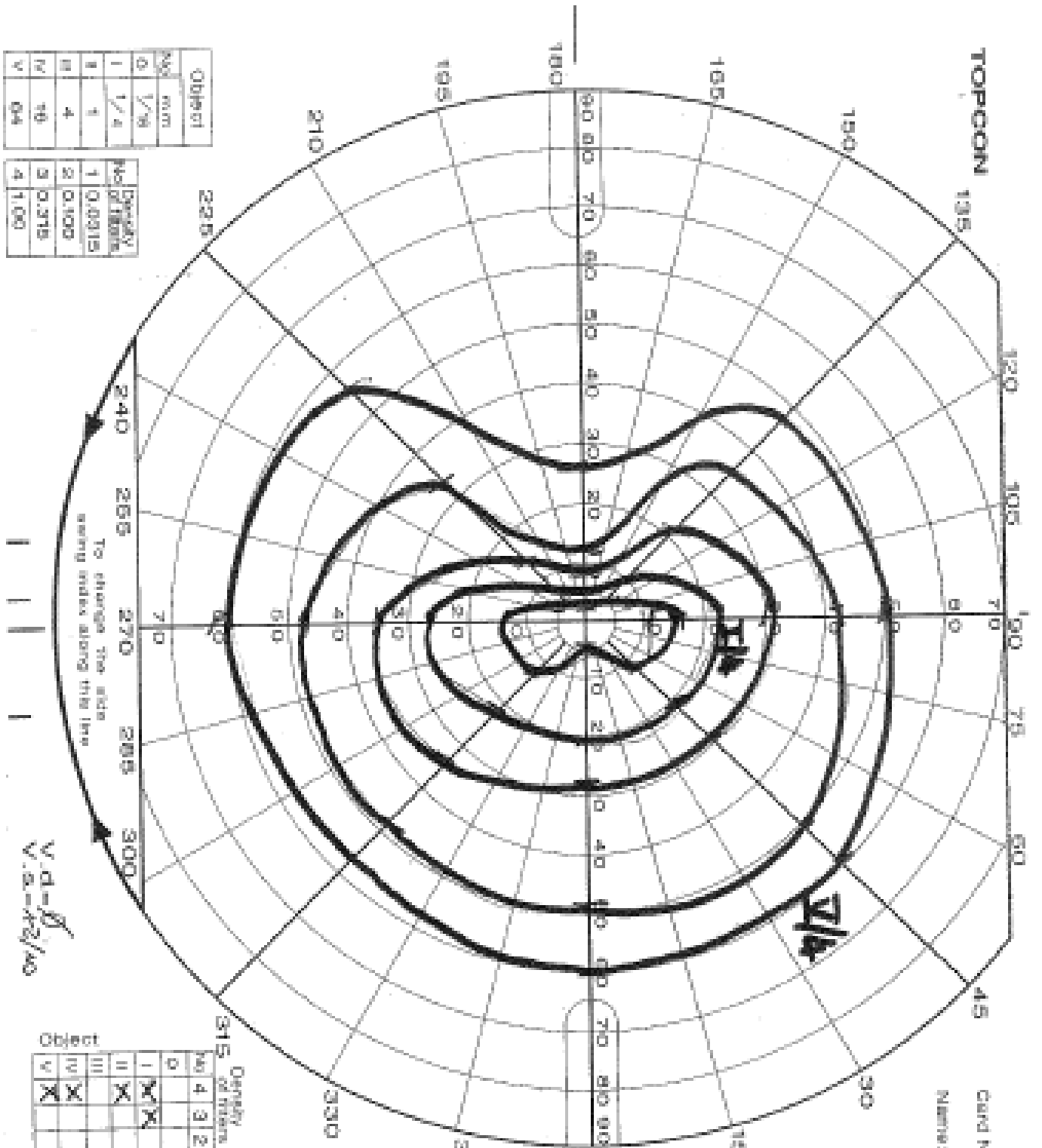
Synfält: manuell kinetisk perimetri i binokulär syn (höger öga utan syn)

markant absolut isopterisk kontraktion vid 30 grader temporalt (vänster synfält) och 60 grader nasal (höger synfält)

kontraktion och vänster lateral hemianopsisk inställning

23/07/2021

Signatur AAAAAAAAAAAAAA



Object	No.	mm	Density
	0	1/8	
	I	1/4	
	II	1	0.0015
	III	4	0.100
	IV	16	0.375
	V	64	1.00

To change the size
swing index along the line

$$V \cdot d = \frac{f}{u}$$

$$V \cdot s = \frac{f \cdot s}{u}$$

Object	No.	Density
	0	
	I	X
	II	X
	III	X
	IV	X
	V	X

Card No. _____ Age 8
 Name: ...

Date: 05/07/2018
 Diagnosis: ...
 Diameter of pupil: _____ mm

R. L.
Spinaldilatation

ISTITUTO "GIANNINA GASLINI"
 GENOVA - QUARTO
 AMBULATORIO OCULISTICO E
 ORTOMETRICO
 PRIMARIO: _____

ISTITUTO GIANNINA GASLINI
 UNIV. ORIENTALE OCCIDENTALE
 DIRETTORE Prof. Carlo Pavat
*Collaboratore Prof. Paolo
 Formigoni (oculista)*

GIUSEPPE RAO
 ORTOMETRISTA
 Ass. di Ortometria
 U.O.C. Oculistica
 ISTITUTO GIANNINA GASLINI

Referenser

Video 1 12y skydd inomhus

Video 2 12y teknikkäpp inomhus