



*an eu curriculum for
visual disabilityEs
RehabilitatOrs*



Fallstudie dokument LT4y

Cocchi E., Agrebbe S., Calabria F.

INFORMATION OM VERSION

Dokumentversion	Version 1
Leveransdatum	14 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.....	17

MEDICINSK HISTORIK

L.T. Kön man

Födelsedatum: 20 april 2018

ICD 9 Diagnoskod

36900- Djupgående funktionsnedsättning, båda ögonen, funktionsnivå inte närmare specificerad

ICD 10 Diagnoskod

F84 Genomgripande utvecklingsstörning, ospecificerad

H54 Synnedsättning inkluderande blindhet

Anteckningar

Djupgående motoriska färdighetsstörningar, bilateral blindhet. Misstänkt Leber amaurosis.

FUNKTIONELL KLINISK RAPPORT

FUNKTIONELL KLINISK RAPPORT 2022

L.T. 4 år

Medicinsk historik och övriga aspekter

Allvarlig hypo-virus hos ett barn med tidig debut av Lebers kongenitala amauros. Han följs upp för diagnostiska aspekter vid Mondino-sjukhuset (Pavia).

Sedan han kom under vår vård sedan 2019 har barnet deltagit i neuropsykomotoriska träningspass och fått talterapi två gånger i veckan. Han genomgår också en årlig cykel av fysioterapi och synrehabilitering.

Han går i förskoleklass på San Pietro-skolan där han får individanpassad undervisning och stöd från en utbildningsoperatör. Han har fått intyg om allvarlig handikappssituation (paragraf 3) och civil invaliditet, vilket ger vissa förmåner.

Vid den psykiatriska undersökningen den 26/2 noterades bilateral platt-valgus, särskilt på vänster fot, med följande ordination av ortopediska hjälpmedel. Generellt sett finns det en återkoppling på goda motoriska färdigheter, säkrare kustväg, barnet söker större självständighet och gillar att klättra och övervinna hinder.

Den senaste ögonundersökningen som gjordes i oktober 2021 visade ingen ögonfixering eller fixering av båda ögonen, konstant pendulär nystagmus och svaga pupillreflexer.

1. RELATIONELLA BETEENDEASPEKTER

L.T. är ett lugnt, leende och kärleksfullt barn som använder röst för att känna igen och skilja mellan bekanta personer och främlingar. Han har goda relationer med sina terapeuter och uppskattar kroppskontakt med sina vårdare, han behöver ofta uppmärksamhet och fysisk kontakt. Både tecknen på Franceschetti, som inkluderar beteenden som uppvisas av barn med allvarlig synnedbrettning, som att trycka och krossa ögonen med knytnäven eller fingrarna, samt antero-posteriora gungningar av bålen, kvarstår. Dessa beteenden brukar avta efter verbala påminnelser från vårdaren och förstärks särskilt under perioder med minskad sensorisk stimulans (hypoafferentation).

2. NEUROPSYKOLOGISKA OCH KOGNITIVA ASPEKTER

L.T. visar delvis samarbete och även om det har skett viss förlängning av uppmärksamhetstiderna under de senaste månaderna är de fortfarande korta och motsvarar inte hans kronologiska ålder.

Vad gäller kroppsuppfattning uppvisar L.T. förmågan att identifiera olika kroppsdelar som ögon, näsa, mun, öron, axlar, mage, rygg, armhålor, knän, hälar och fötter. Detta indikerar en förståelse för topologiska referenser, särskilt att skilja mellan framsidan och baksidan av kroppen (mage-framsida/rygg-baksida). L.T. visar också förmågan att identifiera grundläggande kroppsdelar på en annan person och, i nödsituationer, på en docka.

Nyligen har det skett framsteg i L.T:s förmåga att känna igen och skilja på enkla former, inklusive cirklar och kors.

3. KOMMUNIKATIVA ASPEKTER

L.T. är ett socialt och uttrycksfullt barn som föredrar verbal kommunikation. Han visar en stark vilja att kommunicera och uttrycker sig genom varierade ansiktsuttryck. Han söker aktivt uppmärksamhet från andra genom fysiska gester och genom att kalla dem vid namn. Även om han tenderar att vara mer passiv i konversationer har han spontant börjat kommentera situationer, även om det ibland kan vara med stereotypa fraser.

4. SPRÅKLIGA ASPEKTER

L.T:s språk utvecklas kontinuerligt på ett positivt sätt, även om det ibland kan vara repetitivt och ekoiskt. L.T. står inför utmaningar när det gäller att generera/anpassa uttryck och fraser till sammanhanget på grund av språklig omognad. Det semantiska innehållet är inte alltid fullt funktionellt eller relevant för sammanhanget. L.T. kan svara på enkla frågor om "här och nu" och börjar svara på frågor som inte är direkt relaterade till omedelbart sammanhang. Han vänder sig ofta till andra för att dela eller framhäva händelser eller ljud som han har hört i stunden.

På en fonetisk-fonologisk nivå är L.T:s ordförråd fortfarande ofullständig: systematiska och strukturella processer är närvarande, men de kan betraktas som fysiologiska för åldern.

L.T. kan känna igen och namnge föremål som är bekanta för honom även i olika sammanhang. Utvidgningen av hans ordförråd begränsas dock av hans taktila erfarenheter, men det utökas stadigt i en långsam takt.

När det gäller morfosyntaktiska färdigheter visar L.T. förmågan att konstruera subjekt-verb-objekt (SVO)-satser. Dock förekommer frekventa fel i användningen av fri morfologi, och det finns utmaningar med att använda länkad morfologi och att använda personliga pronomen korrekt. Medan L.T. visar förståelse för enkla satser är förståelsen av satser med medelsvårighet vad gäller morfosyntaktisk struktur fortfarande underutvecklad.

5. MOTORISK-PRAKTISKA ASPEKTER

L.T. tenderar att gå på ett indirekt sätt med något vidgad stödyta, och använder inte alltid sina övre extremiteter för att utforska eller skydda sig mot hinder. Som ett resultat är verbala anvisningar från hans vårdgivare ofta nödvändiga för att undvika skada. Dock kan L.T. inom neuropsykomotorrummet självständigt utföra rutinmässiga förflyttningar, som att gå från dörren till stolen, eller vice versa. L.T. rör sig runt rummets väggar samtidigt som han identifierar föremål som bord, stolar, garderober, speglar, element, osv. Han kan också ta sig över låga hinder och tycker om sensorimotoriska upplevelser som att gunga och hoppa på Bobath-bollen, med stöd av en vuxen framifrån.

Under den senaste perioden har det skett förbättringar i taktila utforskningsfärdigheter, även om det fortfarande ligger på en omogen och otydlig nivå. Utforskningstakten har minskat jämfört med tidigare bedömningar. L.T. visar förmågan att skilja olika texturer åt, inklusive släta, grova, randiga och mjuka texturer.

L.T. kan greppa föremål som placeras i hans hand och han kan söka efter förlorade föremål under kortare perioder. Han kan också ta föremål från behållare och sedan placera dem på rätt plats, stänga behållarlock eller sätta på skruvkapsyler på rätt sätt.

L.T. visar att han kan känna igen vissa vardagsföremål genom att använda dem på rätt sätt, vilket indikerar en betydande förståelse för objektets funktionalitet.

L.T. visar en hög grad av uppmärksamhet för ljudstimuli, vilket visas genom hans förmåga att korrekt orientera sig mot ljudkällan. Han kan också känna igen bekanta ljud.

6. ASPEKTER AVSEENDE LEK

Det lekfulla uttrycket är fortfarande främst i den sensorimotoriska fasen. L.T. tycker om att släppa, kasta och skaka föremål för att höra de tillhörande ljuden. Han har börjat engagera sig i funktionell lek och de tidiga stadierna av symbolisk lek, som att mata en docka eller kamma hår, men behöver stöd från en vuxen för att göra det.

7. LÄRANDEASPEKTER

Inte utvecklingsmässigt relevant.

8. ASPEKTER AVSEENDE AUTONOMI, ORIENTERING OCH FÖRFLYTTNING

När det gäller autonomi vid matsituationer och kläder samarbetar L.T. genom att klä på sig och han kan dricka ur en mugg självständigt. Han försöker använda en sked vid måltider. Han kan ta av sig ytterrocken, strumporna och skorna när han klär av sig.

L.T. lär sig att utforska den interna miljön, inklusive att känna igen möbler och föremål. Dessutom utvecklar han förmågan att gå längs med väggar och självständigt navigera korta rutter med hjälp av ljud och taktila källor för orientering. L.T. uppmuntras att gå självständigt och använda sina motoriska färdigheter avseende hållning, balans och samordning av rörelser.

L.T. har inte utvecklat en tillräcklig känsla för fara. Han tenderar att gå utan att vidta försiktighetsåtgärder eller använda skyddstekniker. Han går inte alltid långsamt och när han navigerar i trappor förlitar han sig oftast på stöd från medföljande personer.

ÖVERGRIPANDE OCH PERSPEKTIV

Verifiering av målen i slutat av det främjande projektet:

Uppnådda mål: Skapa en positiv relation med terapeuter, motorisk autonomi; kan benämna de viktigaste kroppsdelarna på sig själv.

Delvis uppnådda mål: stimulera och stödja kommunikativ kompetens, befästa kommunikationsrutiner, minska ekoiskt språk och uppmuntra kontextuell användning av verbalt språk, övervaka fonemiskt lager, berika ordförrådet både receptivt och produktivt, främja korrekt strukturering av meningar och öka det, förlänga uppmärksamhetstider inom lekfulla sammanhang, främja utforskning av föremål på ett mer moget och precist sätt, upprätthålla L.T. inom det lekfulla sammanhanget genom att föreslå funktionella spel och de första symboliska och fiktiva lekarna, föreslå lekfulla aktiviteter som utvecklar de första kognitiva och lärande uppgifterna såsom kategorisering, främja spel

som är relaterade till kroppsschema (igenkänning av kroppsdelar på sig själv och på andra, identifiering av rumsliga relationer mellan kroppsdelar), stimulera motoriska banor och sensorimotoriska upplevelser.

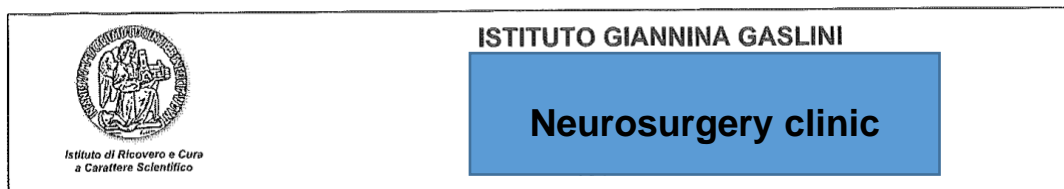
Baserat på det som har framhävts behöver en revidering göras av pågående habiliteringsprojekt. Dock bör logopedi- och de neuropsykopedagogiska insatserna behållas med en frekvens av två gånger i veckan och en årlig cykel av fysioterapi. Det är nödvändigt att mobilitets- och orienteringsinterventionen genomförs utanför anläggningen för att ge didaktisk vägledning och främja motorisk autonomi i skolkontexten. Dessutom behövs en cykel av psykopedagogisk intervention för att stödja generaliseringen av förvärvade färdigheter i hemmiljön.

Teamet för öppenvård vid rehabiliteringscentret

14 maj 2022

PROFESSIONELLA OBSERVATIONER OCH RAPPORTER

Simulering definierad i november 2022



Patient: L.T.

Cod.

Kön: M

Födelsedatum: 20/04/2018

Ålder: 0

Anledning till tillträde och pågående terapi: utvärdering av stängning av främre kranialfontanellen hos patient med nedsatt syn (hypermetropi +8). Negativ MRI för intrakraniella problem.

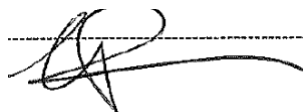
Medicinsk objektiv undersökning: allvarlig nedsatt syn med tydlig ögonfixationsbrist. Harmonisk form på huvudet med en punktformad främre fontanell. Huvudets omkrets mellan den 25:e och 50:e percentilen.

Smärtbedömning: ingen rapporterad smärta

Diagnostiska och terapeutiska slutsatser: inga neurokirurgiska indikationer, fortsatt enligt oftalmologiska och genetiska riktlinjer. Önskad utvecklingsutvärdering av barnneuropsykiatri (NPI). Vi står till förfogande för eventuella behov.

Datum: 6/03/2019

Signatur





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

Developmental age neurophthalmology center

Datum: 13/04/2022

Patient: L.T.

Födelsedatum: 20/04/2018

Mottagningsrapport

Anledning till besöket: L.T. är 3 år och 11 månader gammal för en NPI-bedömning på grund av medfödd amaurosis av Leber. Även en neuropsykomotorisk och tvärvetenskaplig sensorisk observation utfördes av NPI och neuropsykomotoriska experter.

Anamnes:

L.T. var i god allmän hälsa under det senaste året, sedan den senaste kontrollen (april 2021) med undantag för några infektionsepisoder i övre luftvägarna.

Den 21/05/20 genomgick han genetisk rådgivning på vår anläggning på grund av misstänkt amaurosis av Leber. Den molekylära analysen av 25 gener associerade med denna sjukdom har möjliggjort dokumentation av heterozygota varianter c.180+1G>A, c.2991+1665 A>G i CEP290-genen. Den molekylära analysen utvidgades till föräldrarna: fadern var inte bärare av någon variant medan modern var bärare av c.2991+1665 A>G-varianten. I november 2021 genomgick L.T. ultraljud av övre och nedre buken, blodprov, urinanalys, som rekommenderades under den senaste kontrollen vid vår institution. Dessa tester visade normala resultat.

I februari 2022 genomförde L.T. en kontroll av hjärn-MRI (den föregående i januari 2019) där inga väsentliga förändringar i neuroradiologiska resultat hittades. Endast en linjär signaländring karakteriserad av FLAIR-hyperintensitet dokumenteras i subkortikal vit substans på baksidan av högra överlägsna temporalgyrus utan nuvarande specifik betydelse. Mindre FLAIR-hyperintensiteter av icke-specifik gliosbetydelse uppskattas i höger frontal periventrikulär vit substans och ipsilateral paratrigonal.

Sammanfattningsvis stabila fynd; nödvändig korrelation med genetiska data och klinisk bedömning av behov och tidpunkt för ytterligare kontroll.

I oktober 2021 ögonundersökning vid Chiossone-institutet: OO genomskinlig hornhinna, djup främre kammare, genomskinlig lins. OOM: pendulär nystagmus utan tydlig blockeringsposition. Försvarsmekanismen indifferent till alternerande ocklusion. HOO: frånvarande visuell fixering, lokaliserar objekt uteslutande genom hörsel eller beröring. Ljusuppfattning närvarande. OO: avtrubbad direkt och konsekvent fotomotorisk reflex. OOF: hypermetropisk liten papill, trångt. Vid cykloplegi hög hyperopi (+9,00).

Senaste PEV och ERG utfördes vid Gaslini-sjukhuset, årligen, genomfördes 2019 med oregelbunden morfologi.

Han fortsatte sin rehabilitering vid Chiossone där han genomförde två logopedisessioner och två psykomotorsessioner i veckan. Fysioterapicykeln avslutades i december

2021; under samma period började han veckovisa rumsorienteringssessioner och arbetade i skolmiljön.

Ur ett motoriskt perspektiv rapporterar modern självständig god orientering och rörelseförmåga hemma. Han använder hörseln mycket för kommunikativa ändamål, medan den taktila kanalen används mindre, även om den använts mer än tidigare. Familjen vände sig till en idrottsförening för barn med funktionsnedsättningar, där L.T. sedan oktober 2021 har deltagit i en cykel- och fotbollskurs en gång i veckan, aktiviteter som barnet gillar att delta i. Familjen vill gärna anmäla honom till en simkurs i grupp inom en snar framtid, med tanke på L:s utmärkta förhållande till vatten.

När det gäller autonomi tar L. själv besticken till munnen men behöver hjälp av en vuxen för att ta maten från tallriken med besticken, cyklar med stödhjul.

Språket definieras som flytande, med ett rikt ordförråd och god kommunikativ intention.

Vad gäller visuellt beteende rapporterar modern att L. håller ögonen mer öppna än tidigare och har huvudet mindre böjt.

För närvarande går han på förskola tre dagar i veckan med god investering och får stöd av en stödlärare under hela skoldagen. Relationen med de andra barnen och inkludering i klassgruppen är bra, även om modern rapporterar några episoder där han skulle ha visat sig retsam mot de andra barnen. Han beskrivs som nyfiken, livlig och socialt kompetent, kan anpassa sig till förändringar. Han kommer bra överens med sin äldre bror, de leker mycket tillsammans. Han älskar att lyssna på musik.

När det gäller den fysiologiska anamnesen är kosten enligt rapporten regelbunden, adekvat i kvalitet och kvantitet. Sömnrutin regelbunden vakenhet, sover i sin säng, i rummet med sina föräldrar, somnar i närvaro av sin mor, söker ibland napp, vilket han inte använder vid andra tidpunkter på dagen.

Neurologisk undersökning:

NPI- och neuropsykomotorisk utvärdering: under den aktuella kontrollen framstår neuropsykomotorisk utveckling överlag som positivt framåtskridande: L. närmar sig sammanhanget, mindre ekolalisk, och berättar ibland även om sina spelupplevelser hemma och på förskolan. De upprepade beteendena som fortfarande är iakttagbara i ögonblick av större emotionell stress är mer kontextualiserade och modulerade när de involveras av undersökaren i meningsfulla aktiviteter. Gungande rörelser uttrycker upphetsning medan ögonrörelser som pressas observeras när barnet "lyssnar" eller blir vaksamt när det bearbetar miljöinformation. Han föredrar rörelsespel framför de som kräver användning av händerna för att manipulera eller särskilja med beröring, vilket istället kräver mer stöd inom ett möjliggörande och pedagogiskt sammanhang för att göra beröring mer funktionell för haptiska ändamål. Typologiska och spatials begrepp samt planering av handlingar behöver fortfarande främjas och stödjas för att förbättra rörelse i rummet och även förbättra orientering och autonomi i rörelse.

Vad gäller de visuella aspekterna bekräftas den tillfälliga förmågan att lokalisera ett ljust mål nära ansiktet, mer lätt i en halvmörk miljö. Blicken karakteriseras av anmärkningsvärda ögonrörelser, mindre tydliga än vid tidigare kontroll, samt missriktning av de visuella axlarna i exotropi. Mätningen av synskärpa kan inte testas ens med beteendemetoder (Teller Acuity Cards). Bilateral enophthalmos (ögonens nedsjunkande).

Kvarvarande objektivitet karakteriseras av ligamentös laxitet, muskelhypotoni, normal rörlighet inom gränserna, samt bilaterala platta fötter (introducerade korrektionsinlägg).

Noteringar och rekommendationer: Regelbunden uppföljning med fullständig ultraljudsundersökning av buken (särskilt för njurstudier) samt att blod- och urinprov bedöms vara indicerat.

Det rekommenderas att fortsätta oftalmologisk uppföljning och rehabiliteringsvård vid Chiossone-institutet, till vilket hänvisning görs, och vi står till förfogande för eventuella förtydliganden. NPI- och utvecklingsuppföljning fortsätter på vårt center var 8-10 månad.

Signatur 



Patient: L.T.

Cod.

Kön: M

Födelsedata: 20/04/2018

Ålder: 0

Anledning till besöket och pågående terapi:

Ålder: 7 månader; födelse: eutocisk förlossning

Nystagmus (skickad av Dr. XXXXXX)

Sedan två månader rapporterats okulär fixationsbrist för vilken L. genomgick en första oftalmologisk utvärdering i privat regi (Dr. YYYY) med resultat av hyperopi, nystagmus och instabil fixering. Efterföljande oftalmologisk utvärdering utförd (november 2018) vid vår institution med resultat av hög hyperopi (+8.00) och recept på optisk korrigerig.

Utfört vid Oftalmologisk Operationsenhet (20/11/2018):

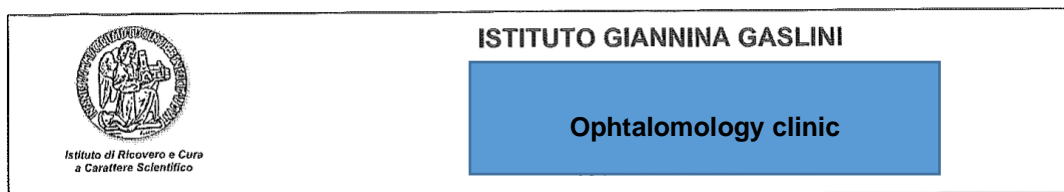
- Ögonbottenundersökning med resultat av sannolik hypermetrop pseudopapillit
- PEV-flash: spårning med oregelbunden morfologi där de främsta komponenterna knappt är igenkännbara, visar sig med betydligt reducerad amplitud och ökad latenstid
- Scotopisk ERG: layout med oregelbunden morfologi där de främsta komponenterna knappt är igenkännbara
- Fotopisk ERG-layout med oregelbunden morfologi där de främsta komponenterna knappt är igenkännbara.

Nyligen utförd Echo hjärna (9/11/2018) med normala resultat (liten cystisk formation i vänster choroide plexus). Bedömning av psykomotorisk utveckling utförd vid San Martino-institutet i Genua. Modern rapporterar att L inte vänder sig bort när han kallas vid namn eller i närvaro av ljud, men verkar ändå lugna ner sig och ler ibland i närvaro av musik eller ljud. Rapporterad närvaro av socialt leende. Matning: amning på morgonen och ibland på kvällen; införandet av fasta födoämnen påbörjades med god acceptans av de föreslagna livsmedlen, ingen dysfagi rapporterad.

Planerad öron-, näs- och halsutvärdering med öron-, näs- och halsspecialist vid denna institution.

Datum: 26/11/2018

Signatur ¥



Patient: L.T.

Cod.

Gender: M

Date of birth: 20/04/2018

Age: 0

Anledning till åtkomst och pågående terapi:

Hög hyperopi och misstänkt svår synnedsättning

Medicinsk objektiv undersökning:

Scotopisk ERG-spårning med oregelbunden morfologi där de främsta komponenterna knappt är igenkännbara.

Fotopisk ERG-spårning med oregelbunden morfologi där de främsta komponenterna knappt är igenkännbara.

Flash PEV-spårning med oregelbunden morfologi där de främsta komponenterna knappt är igenkännbara och verkar ha betydligt reducerad amplitud och ökad latenstid

(se följande diagram)

Objektiv undersökning

OO främre segment normalt, isokori, djup AC

pupillreflex närvarande, trög och osäker med esotropikorrigerad och långsamma oscillationsrörelser

utfört PEV och ERG OO

fundus mydriasis: OO transparent dioptrar normal cyrioretina, papill med suddiga kanter utan blödningar, utsöndringar eller tecken på trängsel

autorefr mydriasis +8.00 approx

Smärtbedömning: ingen rapporterad smärta

Diagnostiska och terapeutiska slutsatser. Spårningarna är förenliga med allvarlig nedsatt syn och diagnos som ska definieras.

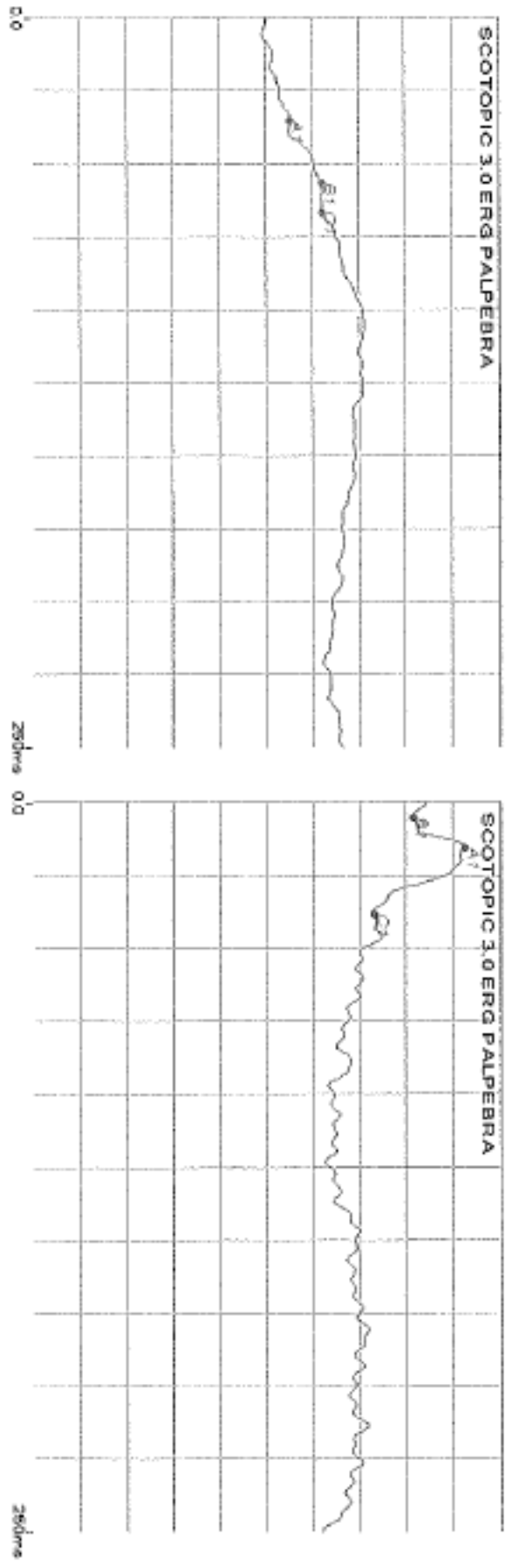
10/04/2019

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					
	A1	B1	C1	A1-B1	B1-C1	A1	B1	C1	A1-B1	B1-C1	
Amplitude (uV)	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 Notes: ERG OO TRACCIATO A MORFOLOGIA IRREGOLARE IN CUI NON SONO RICONOSCIBILI LE PRINCIPALI COMPONENTI

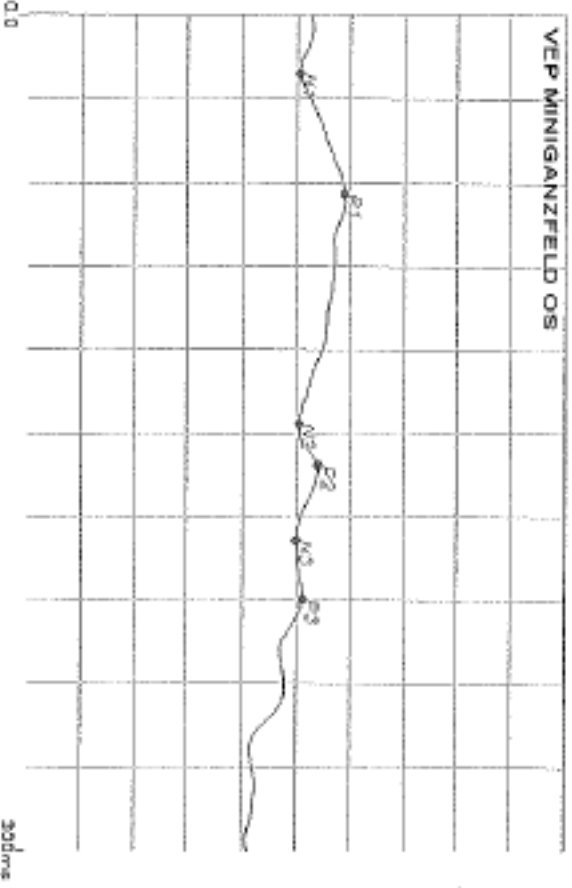
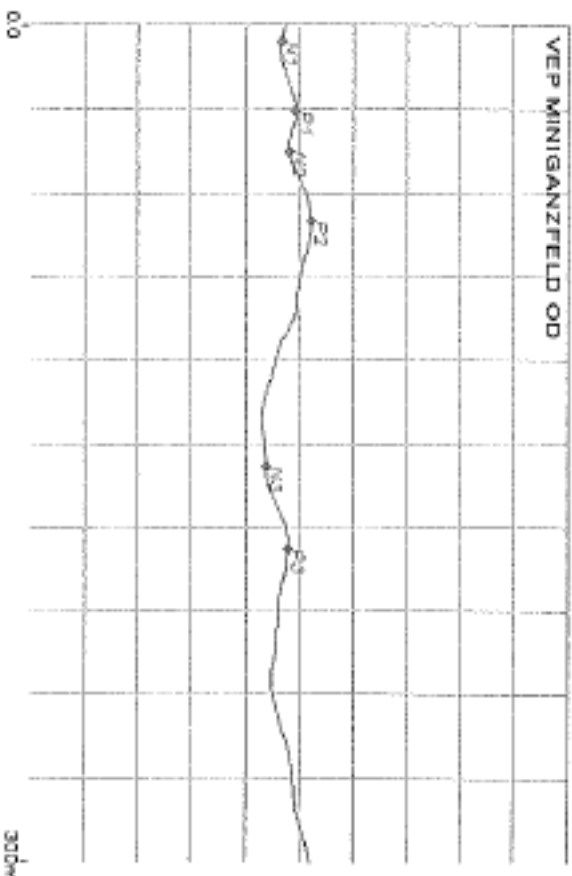
ISTITUTO GIANNINA GASLINI GENOVA QUARTO U.O. OCULISTICA
 SERVIZIO ELETTROFISIOLOGIA DIR. DOT. CARLO SBURLATI

Patient: ██████████

Birthdate: 20/04/2018

Code: 179

Exam date: 10/04/2019 09:42



RIGHT - OD

	N1	P1	N2	N1-P1	P1-N2
Amplitude (µV)	-1.88	-0.38	-1.10	1.50	0.72
Peak time (ms)	5.27	30.47	45.12	25.20	14.65

LEFT - OS

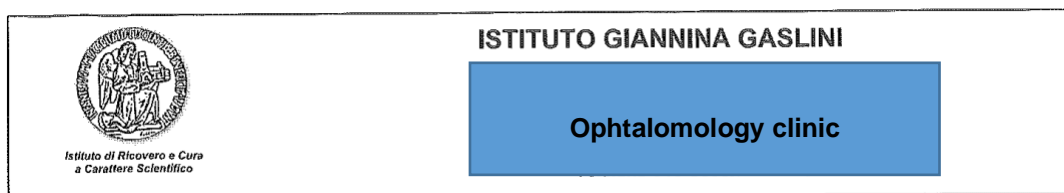
	N1	P1	N2	N1-P1	P1-N2
Amplitude (µV)	0.20	2.97	0.14	2.77	2.83
Peak time (ms)	20.51	63.87	146.48	43.36	82.62

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
 Temp. freq. (Hz): ---
 Contrast (%): ---

Notes:
 PEV OD FLASH TRACCIATO A MORFOLOGIA LIEVEMENTE IRREGO
 LARE CON AMPIEZZA RIDOTTA E TEMPO DI LATENZA AUMENTAT
 O

Notes:
 PEV OS FLASH TRACCIATO A MORFOLOGIA LIEVEMENTE IRREG
 OLARE CON AMPIEZZA RIDOTTA E TEMPO DI LATENZA AUMENTA
 TO



Paten: L.T.

Cod.

Kön: M

Födelsedatum: 20/04/2018

Ålder: 0

Anledning till besök och pågående behandling:

Hög hyperopi och misstänkt allvarlig synnedsättning

Medicinsk objektiv undersökning:

Kontrollbesök den 7/10/2019

MRI från 31/01/2019 visar inga förändringar i supra- och subtentoriella nervvävnader, mikroftalmiska ögonbulber i OO, ordinerad +8 sph som barnet inte använder

Under observation i mörker verkar barnet sakta följa en ljuskälla nedanför och i primärpositionen

OO långsam skaknystagmus

utförd cykloplegi OO +9.00 sph

Objektiv undersökning

OO normalt främre segment, isokori, osäker torpedo med esotropikorrigerig och långsamma oscillationsrörelser

utfört PEV och ERG

OO fundus (mydriasis) blekhet i mitten av retina periferi

transparenta dioptrar

autoref +8.00, optisk korrigerig bekräftad

Smärtskattning: ingen rapporterad smärta**Diagnostiska och terapeutiska slutsatser**

Allvarligt nedsatt syn med diagnos som ska fastställas, avvaktar genetiska undersökningar vid Mondino. Uppföljning om 6-7 månader.

07/10/2019

Signatur ¥

REFERENSER

Video 1: 4 år taktilt

Video 2: 4 år gående

Video 3 :4 år orientera sig i rum (rumsreferens)