



*an eu curriculumM for
visual disabiliEs
RehabilitatOrs*



Case study documents DC12y

Cocchi E., Agrebbe S., Calabria F.

VERSIONING DETAILS

Version of the document	Version 1
Date of delivery	Apr 20 th 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

Contenuti

STORIA CLINICA.....	Errore. Il segnalibro non è definito.
RELAZIONE FUNZIONALE	4
REPORT E VALUTAZIONI PROFESSIONALI	11
Allegati	

Istruzioni

I documenti in allegato sono stati sviluppati per supportare la discussione di caso nella simulazione di Team Multi-Disciplinari (si veda Lesson Plan LO3-D-E-1 "Promoting neuro-psychomotor development within the MDT)

Il layout della Relazione funzionale è stato modificato per facilitare la distribuzione dei documenti tra gli studenti partecipanti alla simulazione, così come la selezione di documenti diagnostici. Infine nella pagina degli allegati, a conclusione di questo documento, sono elencati i video che completano questo set per permettere l'osservazione di alcune attività del soggetto in oggetto.

La simulazione è posta a Novembre 2022

STORIA CLINICA

D.C . genere M

Data di nascita: 29/04/2010

ICD 10 Codice diagnostico

H47 Altri disordini del nervo ottico (2) e delle vie visive

ICD 9 Codice diagnostico

37710 Atrofia ottica, non specificato

Notes

Sospetta atrofia ottica

RELAZIONE FUNZIONALE

RELAZIONE FUNZIONALE 2022

D.C . 12anni

16/02/2022

Anamnesi

Ipovisione (OD 1/50, OS 1/10) Deficit visivo grave in quadro neuroradiologico compatibile con displasia setto-ottico

Ha avviato a settembre u.s. la seconda classe di scuola secondaria di I grado, con insegnamento individualizzato e OSE. Gode dei benefici di certificazione 104 (comma 3).

ASPETTI RELAZIONALI E COMPORTAMENTALI

Si rilevano aspetti di fragilità nella relazione con l'altro, sia con i pari che con gli adulti di riferimento (non genitori). Scarse abilità sociali, D.C. fatica a condividere con gli altri le sue difficoltà visive, rischiando di trovarsi in situazioni di difficoltà relazionale anche a causa di questa ragione. Basso livello di maturità, si continua a lavorare sugli aspetti emotivi e psicoaffettivi anche in relazione alla consapevolezza della diagnosi visiva e di funzionamento neuropsicologico.

ASPETTI COGNITIVI/NEUROPSICOLOGICI

Valutato il funzionamento cognitivo nel 2021, punto di maggior fragilità di D.C. risultava essere il funzionamento dell'esecutivo centrale nelle sue componenti di attenzione e memoria di lavoro: D.C. fatica a tenere a mente nel breve tempo il materiale presentato verbalmente e fatica a manipolarlo. Continuano ad essere quindi da potenziare aspetti relativi all'attenzione soprattutto sostenuta e ralla memoria di lavoro. D.C. risulta ancora attualmente fragile nel pianificare i comportamenti e nel riflettere sul proprio modo di apprendere (metacognizione). Gli indici che vanno a valutare gli aspetti verbali e di ragionamento visuo-percettivo risultavano nella media, a indicare un funzionamento nella norma degli aspetti verbali sia in entrata che in uscita e degli aspetti relativi all'apprendimento tramite immagini, quando presentate con le idonee modalità.

ASPETTI COMUNICATIVI

Scarsa la comunicazione verbale spontanea, D.C. necessita di essere incentivato attraverso domande e attraverso la trattazione di argomenti che lo interessano, al contrario propone atteggiamento non verbale di chiusura.

ASPETTI LINGUISTICI

Quando utilizzato, il linguaggio verbale risulta efficace; D.C. si esprime utilizzando una modalità coerente per l'età; inventario fonetico completo, ampio patrimonio lessicale, morfosintassi buona. Anche la comprensione verbale risulta in linea con il resto del profilo funzionale. Si riscontrano difficoltà nella memoria di lavoro uditiva: D.C. infatti comprende le frasi che gli vengono presentate ma, dopo fatica ad elaborarne i contenuti nell'immediato.

ASPETTI degli APPRENDIMENTI

La lettura risulta rallentata per l'età di riferimento e sono ancora presenti errori sia a causa delle difficoltà visive che di quelle di attenzione. La comprensione di frasi è buona ma per quanto riguarda quella di un intero brano si riscontrano scarsa attenzione e concentrazione che influiscono negativamente sulla prestazione.

Scrittura: D.C. scrive in stampato maiuscolo ma con grande difficoltà nell'impugnatura della penna che non gli permette di avere una scrittura ben leggibile e chiara. Presenti errori nel dettato di brano (soprattutto doppie, accenti e utilizzo dell'h). Da sempre rifiuta l'utilizzo del computer a scuola e nei compiti a casa ma, ultimamente, inizia ad utilizzarlo con buoni risultati.

Matematica: D.C. è in grado di utilizzare le procedure di calcolo e riesce a risolvere autonomamente le operazioni richieste avvalendosi delle misure compensative che è solito utilizzare; permane la difficoltà della gestione del quaderno e dell'esecuzione della materia utilizzando carta e penna.

RIABILITAZIONE INFORMATICA

D.C. conosce tutti i tasti presenti sulla tastiera e la loro funzione ed ha portato a termine il training di dattilografia a dieci dita. Nonostante conosca perfettamente la posizione di tutti i tasti ed il relativo movimento associato delle dita, fatica ad utilizzare la dattilografia in modo spontaneo, predilige l'utilizzo del solo indice.

Inoltre conosce alcuni comandi rapidi da tastiera (ALT+F4, tasto Windows per cercare un documento/programma all'interno del computer, CTRL+C, CTRL+V, CTRL+X, CTRL+Z) che utilizza in modo abbastanza spontaneo.

D.C. sa gestire cartelle e documenti presenti sul desktop in modo autonomo ed ha appreso l'importanza di tenere ordinato il computer per trovare più facilmente i documenti salvati.

Per facilitare l'utilizzo dello strumento sono stati adottati dei parametri facilitanti l'accesso alla strumentazione, quali:

- Dimensione testo, app e altri elementi al 125% (mediamente ingranditi);
- Sfondo del desktop scuro (preferibilmente nero) per agevolare la discriminazione con gli elementi a video;
- Puntatore del mouse mediamente ingrandito e ben contrastato rispetto allo sfondo;
- Spessore del cursore aumentato per facilitare la visualizzazione del punto di inserimento testo.

Vista la difficoltà di accettazione della sintesi vocale da parte del ragazzo, in sede di riabilitazione, stiamo provando ad introdurre l'utilizzo di un programma di ingrandimento e screen reader (Supernova).

ASPETTO FUNZIONALE NEUROVISIVO

D.C. ha un visus binoculare di 1/20 senza l'utilizzo di lenti, in monoculare 1/50 occhio destro e 1/10 occhio sinistro. Per quanto riguarda il vicino è stato riscontrato III DW ad una distanza di 10 cm.

D.C. presenta scosse di nistagmo orizzontale senza posizione di blocco, non si riducono nemmeno in convergenza. La PAC, posizione anomala del capo, è marcata: capo inclinato su spalla destra e ruotato a sinistra.

La motilità oculare, escluso il nistagmo, è nella norma per quanto riguarda saccadi e movimenti di inseguimento. La coordinazione oculomotoria è presente e buona. Il senso stereoscopico è stato misurato mediante Lang II ed è assente.

È stata misurata la sensibilità al contrasto utilizzando la Tavola a Contrasto Variabile ad una distanza di 3 metri con esito di 5,5% in visione binoculare.

Il Cone Adaptation Test, adattamento al buio, è stato portato a termine in tutte e tre le condizioni ambientali: fotopica, mesopica e scotopica.

Il senso cromatico è stato valutato mediante Test PV16 e Color Vision Test i quali sono risultati entrambe nei limiti della norma.

ORIENTAMENTO E MOBILITÀ

D.C. deambula con fluidità negli ambienti interni, avvalendosi principalmente del residuo visivo, all' occorrenza sa avvalersi delle tecniche apprese di esplorazione aptica, tecniche di protezione ed accompagnamento. Risultano essere in via di acquisizione le tecniche base del long cane, si riscontrano ancora lievi incertezze nelle tecniche con doppia opzione(diagonale e pendolare per discesa scale) così come nell' uso di particolari accorgimenti di sicurezza ad esempio la battuta a vuoto antecedente il momento dell' attraversamento. In via d' acquisizione anche le competenze sociali, fondamentali per compiere attraversamenti complessi e/ o pericolosi e per la gestione dei mezzi pubblici. Si nota una certa resistenza nel chiedere aiuto e difficoltà nella formulazione di richieste d' indicazioni chiare e precise.

D.C. utilizza ottimamente le strategie acustiche atte a discriminare i flussi di traffico ed è in grado di ricostruire la forma degli incroci e relativa direzione del traffico. Qualche titubanza, attribuibile all' insicurezza, rispetto alle abilità di problem solving, in caso di imprevisto. Buone le competenze di geometrizzazione degli ambienti sia interni che esterni, D.C. sa ricostruire attraverso mappa astrattiva/ cognitiva i rapporti spaziali intercorrenti tra lati ed in ambiente urbano quello tra lati paralleli e perpendicolari di uno o più isolati.

Il training di O.& M. ha come obiettivo il potenziamento delle tecniche e strategie acustiche, tattili, cinestetiche apprese e l' acquisizione di una maggiore padronanza nella gestione di attraversamenti semplici, complessi e semaforici oltre che nell' applicazione costante e puntuale del problema solving, elemento di fondamentale importanza per fronteggiare l' imprevisto con consapevolezza e soprattutto in piena sicurezza. Verranno effettuate variabili di percorso per una conoscenza più ampia del tessuto urbano di appartenenza e per allenare le competenze tecniche in contesti differenti, onde accrescere la generalizzazione nell' applicazione delle stesse. Verrà posto l'accento non per ultimo, sulle competenze sociali indispensabili per una piena integrazione e partecipazione alle attività quotidiane, tra le quali attraversare strade di particolare pericolosità e la fruizione dei mezzi pubblici. Si lavorerà infine, per il raggiungimento di una soglia attentiva che possa consentire una precisa valutazione del rischio e del pericolo da parte di D.C.. Si consiglia massima prudenza in prossimità di attraversamenti.

Verifica degli obiettivi a fine progetto abilitativo:

obiettivi parzialmente raggiunti:

Riduzione errori ortografici e accettazione utilizzo pc per apprendimenti

Uso delle tecniche del bastone bianco (da perfezionare).

Capacità di muoversi in più isolati effettuando i primi attraversamenti con la verbalizzazione del momento esatto per eseguirli.

Discreta consapevolezza spaziale.

obiettivi non raggiunti:

Migliorare la lettura in termini di correttezza e velocità

Consolidare procedimenti e utilizzo strumenti compensativi/dispensativi nelle materie dell'area logico-matematica

Potenziare memoria di lavoro

Incentivare e migliorare l'utilizzo degli ausili

Risoluzione dei problemi lungo i tragitti effettuati con e senza aiuto dei passanti (per ora il bambino interagisce con il riabilitatore di O.M. per migliorare la sfera delle abilità sociali). D.C. è un ragazzo estremamente timido ed insicuro.

Prendere familiarità dei concetti dell'ambiente esterno (marciapiede, incroci, carreggiata, ecc). Decodifica acustica ed utilizzo dei sensi vicarianti.

Si ritiene necessario proseguire con il progetto attualmente in corso, per supportare il bambino nel suo percorso di crescita e autonomia personale

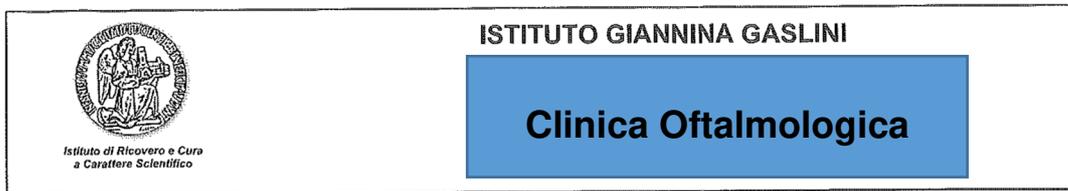
L'equipe del Centro ambulatoriale di riabilitazione

16/02/2022

_____ β β β β _____

REPORT E VALUTAZIONI PROFESSIONALI

Simulazione definita a Novembre 2022



Paziente: D.C..

Cod.

Genere: M

Data di nascita: 29/04/2010

Età: 2

Ragione di accesso e terapie in atto:

Ipvisione in nistagmo

Esami medici obiettivi:

Potenziali evocati (PEV)

Elettroretinografia (ERG, FLASH PATTERN)

Valutazione del dolore

Nessun dolore

Conclusioni diagnostiche e terapeutiche:

ERG entrambi gli occhi: tracciato nei limiti della norma per morfologia, ampiezza e tempo di latenza, sia nelle component fotopiche che scotopiche

PEV occhio destro: nei limiti della norma per morfologia e tempo di latenza lieve riduzione in ampiezza

PEV occhio sinistro: tracciato nei limiti della norma per morfologia, ampiezza e tempo di latenza

Date: 05/12/2012

Firma _____SSSSS__-__



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

Patient: C
 Exams nr: 06/12/2012 10:52
 Birthdate: 29/04/2010
 Gender: F
 19/06/20

SCOTOPIC 3.0 ERG PALPEBRA
 SCOTOPIC 3.0 ERG PALPEBRA



0.0 250ms 0.0 250ms



RIGHT - OD		B1		C1		A1-B1		B1-C1	
Amplitude (µV)	12.45	42.20	23.48	29.72	16.74	LEPT - OS	A1	B1	B1-C1
Peak time (ms)	21.00	42.48	122.07	21.46	70.00	Amplitude (µV)	23.66	61.72	77.80
						Peak time (ms)	19.55	42.40	81.06

Ass. time (ms):	260.0	Eventic:	6	Gain:	10000.0	High Pass (Hz):	1.0	Low Pass (Hz):	100.0
Flash strength (cd.s/m ²):	3.000	Preamp (Hz):	1.000	Background (cd/m ²):	0.0	Temp. freq. (Hz):	---	Contrast (%):	---
Occulal form:	---	Bandpass freq. (Hz):	---	Temp. form:	---				

Model: ERG CO SCOTOPICO TRACCIATO NEI LIMITI DELLA NORMA PER M
 ERG CO SCOTOPICO TRACCIATO NEI LIMITI DELLA NORMA PER M
 ORFOLGIA E TEMPO DI LATENZA . LIEVE RIDUZIONE DI AMPIEZZA
 A

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



Patient: C1 Birthdate: 20/04/2010 Code: 1669/20

Exam date: 05/12/2012 10:00

PHOTOPIC 3.0 ERG PALPEBRA

PHOTOPIC 3.0 ERG PALPEBRA



3.0 200µV 200µV



RIGHT - OD	B1	A1-B1	C1	B1-C1	LEFT - OS	B1	A1-B1	C1	B1-C1
Amplitude (µV)	32.89	31.04	4.87	27.92	Amplitude (µV)	27.72	50.51	17.64	10.05
Peak time (ms)	34.67	22.45	88.12	54.48	Peak time (ms)	34.18	42.97	42.97	8.79
Resp. time (ms): 250.0	Events: 5				Gain: 10000.0	High Pass (Hz): 1.0			
Flash strength (cd.s/m ²): 3.000	Frequency (Hz): 1.000				Darkroom (lx): 25.0	Temp. (°C): ---			
Scotol form: ---	Scotol time (min): ---				Temp. (ms): ---	Contrast (%): ---			
Diagnosis:	Low Pass (Hz): 100.0								
IPROVISIONE									

Notes: ERG OG FOTOPICO NEI LIMITI DELLA NORMA

Notes: ERG OD FOTOPICO NEI LIMITI DELLA NORMA

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



Patient: O' Birthdate: 29/04/2010 Code: 1999/20

Exam date: 06/12/2012 11:08

VEP FLASH OD 190EV

VEP FLASH OS 185EV



ab

300ms e/o

300ms

RIGHT - OD		N1		P1		N2		MIP1		P1-N2		LEFT - OS		N1		P1		N2		MIP1		P1-N2				
Amplitude (uV)	0.33	43.95	2.42	0.70	59.77	94.02	2.09	18.82	3.21	35.16	35.16	Amplitude (uV)	-3.51	44.53	63.87	-3.01	3.14	88.45	19.34	24.61	24.61	24.61				
Peak time (ms)												Peak time (ms)														
Acc. time (ms):	200.0											Gain:	30000.0										Low Pass (Hz):	30.0		
Flash strength (sat. sat. sat.)	3.000						Frequency (Hz):	1.000				Background (cd/m2):	0.0													
Refract form:							Scotical freq. (cycles):					Tempo. form:													Contrast (%):	

Diagnosi:
 IPOVSIONE

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
 AMPIEZZA E TEMPO DI LATENZA



Valutazione cognitiva 01/02/2021

Cognome, Nome: C.....D.....
Data di nascita: 29/04/2010

PROFILO FUNZIONALE

D.C. è stato sottoposto a valutazione nell' Ottobre 2020 per la valutazione de funzionamento cognitive con la somministrazione delle scale WISC IV (Wechsler Intelligence Scale for Children 4th edition).

Si era deciso di aggiornare la precedente valutazione del 2016, e ancora prima del 2014, per comprendere I punti di forza su cui focalizzare gli interventi e quelli di debolezza su cui rinforzare e compensare. Negli incontri dedicati alla somministrazione dei test il bambino ha mostrato di essere sereno e in sintonia con l'esaminatore, nonostante la difficoltà di mantenere la concentrazione sul compito e la sua propensione alla distrazione.

COMPETENZE COGNITIVE

I test WISC IV consentono la validazione di quattro indici: Comprensione verbale, Ragionamento visuo-spaziale, Memoria di lavoro e Velocità procedurale.

L'analisi quantitativa dell'indice di profilo ha un doppio obiettivo: valutare le abilità cognitive implicite nella esecuzione dei test e determinare se ci siano specifiche modalità di funzionamento che siano facilitanti o fattori ostacolanti la vita quotidiana del soggetto e gli apprendimenti. L'indice ha media 100 e deviazione standard di 15. Ogni indice unitario deve essere interpretato se eccede oltre questo riferimento.

WISC IV test I.Q. totale calcolato: 85

<i>item</i>	<i>Regulated score</i>	<i>item</i>	<i>Regulated score</i>
Comprensione verbale	94	Ragionamento visuo percettivo	104
similitudini	10	disegno con i cubi	8
vocabolario	9	concetti illustrati	11
comprensione	8	ragionamento con le matrici	13
informazione	(9)	completamento di figure	(4)
ragionamento con le parole	/		
Memoria di lavoro	85	Velocità procedurale	65
memoria di numeri	9	ricerca di simboli	/

ordinamento di lettere-numeri	6	cifre	4
ragionamento aritmetico	(5)	cancellazione	4

Un'analisi del profilo è stata fatta sia per ciascun indice che per il punteggio totale, per valutare i modi di funzionamento che possono essere facilitatori o ostacoli nella vita quotidiana. Il punteggio totale di 85 è ininterpretabile (considerando il posizionamento dei punteggi di indice) ma non può essere considerato un accurato descrittivo del funzionamento di D.C.

È più utile valutare il punteggio composito di Abilità Generale di 99. L'indice Abilità Generale differisce dal Q.I. perché non è direttamente compromesso dalle performance sui compiti di Memoria. Lo sforzo mentale di gestire le attività cognitive, anche per la sequenza di attività che devono essere svolte, possono causare fatica e avere ripercussioni emotive anche sulla qualità delle relazioni.

Il punteggio ottenuto in Velocità processuale (65) infatti rivela dranti difficoltà nella velocità di scansione, nel riconoscimento di stimoli visivi e nella gestione di semplici compiti carta-matita (comparando alla performance dei pari). Inoltre le prove che compongono questo indice sono caratterizzate da un tempo limite e da stimoli con confusione visiva (cifrario); il risultato ottenuto può quindi essere largamente attribuito alla disabilità visiva, oltre al fatto che il bambino non sembra aver elaborato utili strategie compensatorie.

AREA RELAZIONALE AFFETTIVA

Autostima

D si presenta come un bambino timido e introverso, tiene il capo chinato e si nasconde agli occhi del suo interlocutore; solo dopo aver acquisito sufficiente confidenza una maggiore emerge sicurezza.

Motivazione

La motivazione alle prove richiede mantenimento di uno sforzo cognitivo nel tempo e flessibilità; lui fatica a stare nel contesto della performance per periodi di tempo estesi. Difficoltà a mantenere la concentrazione e facile distrazione.

Relazioni con l'adulto

Molto positive

Relazioni con i pari

Buone relazioni con i pari

CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE

In conclusione, la struttura operativa nei confronti del test appare armoniosa e in evoluzione rispetto al passato.

Il punteggio composito Abilità Generali è nella media per età cronologica e indica l'abilità di ascolto dei quesiti, di ragionamento e risposta, esponendo i propri pensieri.

Il Ragionamento verbale conferma l'ampio vocabolario e sufficiente abilità di utilizzare il ragionamento deduttivo e inferenziale, con abilità di astrazione.

Il punteggio di Comprensione (8) indica che l'elemento più stancante è il linguaggio legato alle situazioni pratiche di ogni giorno.

Riguardo il Ragionamento Visuo-percettivo, una volta che gli stimoli sono presentati con caratteristiche appropriate (con riferimento alla disabilità visiva) e senza limite di tempo, egli dimostra l'abilità di organizzare i materiali e formulare ipotesi utili per risolvere il compito.

L'indice di Memoria di lavoro (85) è più basso della media rispetto l'età cronologica. Da considerare la capacità di mantenere la attenzione a stimoli uditivi, inibendo possibili distrattori, raccogliendo gli stimoli nella memoria a breve termine – un compito in cui D trova difficoltà. Mostra difficoltà a ricordare le informazioni verbali e allo stesso tempo eseguire operazioni con esse, difficoltà a concentrarsi e a mantenere lo sforzo cognitivo per periodi prolungati.

INTERVENTI PROPOSTI

Si suggerisce di rinforzare, sia a scuola che in ambiente familiare i comportamenti positivi che D sta assumendo negli apprendimenti, supportando le sue autonomie.

Si suggerisce di lavorare sugli aspetti metacognitivi, innalzando l'abilità di analizzare il compito e di comprendere il proprio funzionamento, riflettendo sulle strategie da utilizzare.

Si suggerisce di non sostituirsi a lui nello svolgimento dei compiti ma di aiutarlo a compensare al meglio possibile la disabilità visiva con ausili appropriati raccomandati dal terapeuta e strutturando i suoi intervalli di attenzione. Migliorare l'autonomia deve favorire il processo di crescita e maturazione.

Lo psicologo

_____òòòòòòòòòò_____



Lettera di dimissioni ospedaliere

Paziente: C. D..

Genere M

Data di nascita: 29/04/2010

Ammissione: 23/11/2018

Dimissione: 27/11/2018

Ragione del ricovero:

test diagnostici in paziente con atrofia ottica

Note anamnestiche rilevanti

Nel luglio 2018 riferito tic nervoso in situazioni di stress emotivo, riferita irritabilità, da allora riferita stabilità

Alimentazione selettiva, mangia poca pasta e verdure. Alveo regolare, poliuria e enuresi notturna diverse volte alla settimana

Contesto familiare: madre (28 anni) in salute, padre (28 anni) in salute, sorella (4 anni) in salute

Parto eutocico, vaccinazioni complete

Medical History

A 4 mesi evidente nistagmo e diagnosi di atrofia ottica a 6 mesi, seguito presso la clinica oftalmologica.

Visita recente con riscontrata visione binoculare 1/100 con ERG normale, non specificate alterazioni PEV

La valutazione psicometrica ai 5 anni mostra un leggero ritardo. Negati problemi scolastici oltre a quelli legati alla disabilità visiva.

Durante l'ultimo anno, episodi di tic motori e stato di ansietà. Risonanza al cervello mai effettuata. Sonno regolare, mai avuto scosse epilettiche.

Luglio 2018 valutazione neurologica mostra un leggero aumento dei riflessi rotulei e del nistagmo, generalmente nella norma.

Si richiede una valutazione con risonanza magnetica cerebrale e panel per atrofia del nervo ottico, fondamentale per la diagnosi e certificazione di Malattia rara.

Esame Neurologico ammissione: paziente sintonico e cooperativo, si volta se chiamato, buona comprensione di semplici comandi senza supporto gestuale. Noto ipovisus. Apparentemente nervi craniali non danneggiati esplorabili. Tono normale, trofismo e forma muscolare. Test di coordinazione effettuati correttamente, non dismetria. Movimenti involontari assenti. Romberg negativo. Deambulazione indipendente senza note patologiche, possibile ambulaizone sulle punta, sui talloni e in tandem. Completa autonomia motoria.

Risonanza magnetica cervello: realizzata con 1.5T scanner tecniche TSE, 3DT1, FLAIR, SWI e DRIVE sui tre assi.

Risultati: dismorfismo delle strutture mediane documentato, caratterizzato da agenasia subtotale del setto pellucido (piccolo rimanente nell'area posteriore destra). Associato con ipoplasia dei nervi ottici, del chiasma e dei tratti ottici bilateralmente. La morfologia e segnale delle restanti strutture intraorbitali nei limiti della norma. Presenta iperintensità T1 neuro-ipofisario fisiologica, con peduncolo in assi e normale spessore.

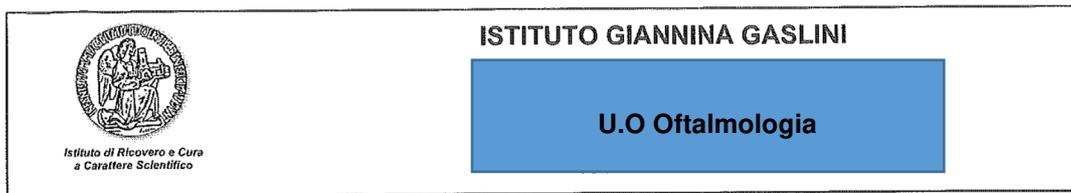
Il corpo calloso e anteriore appaiono normali. La morfologia delle strutture dell'orecchio interno, bilateralmente, dei bulbi olfattori, sono visibili.

Conclusioni: risultati attribuibili allo spettro della displasia ottica.

Si raccomandano consulenze con specialista endocrinologo e valutazione neuro-genetica

Date: 27/11/2018

Firma _____



Paziente: D.C..

Cod.

Genere: M

Data di nascita: 29/04/2010

Età 7

Motivo della visita e terapia in corso:

visita di controllo

servizi previsti: valutazione ortottica e studio del campo visivo

Valutazione medica oggettiva:valutazione ortottica:

Autoref. Miotic:

RE -5,75 sph 0,25 cyl 100'

LE -2,75 sph 0,25 cyl 45'

VISUS

RE nessun segmale

LE 1/10 (lettere)

FUNDUS OO: corioretina normale, ipoplasia del nervo ottico

Motilità oculare: nistagmo con scosse orizzontali, no posizione di blocco

Valutazione medica oggettiva:

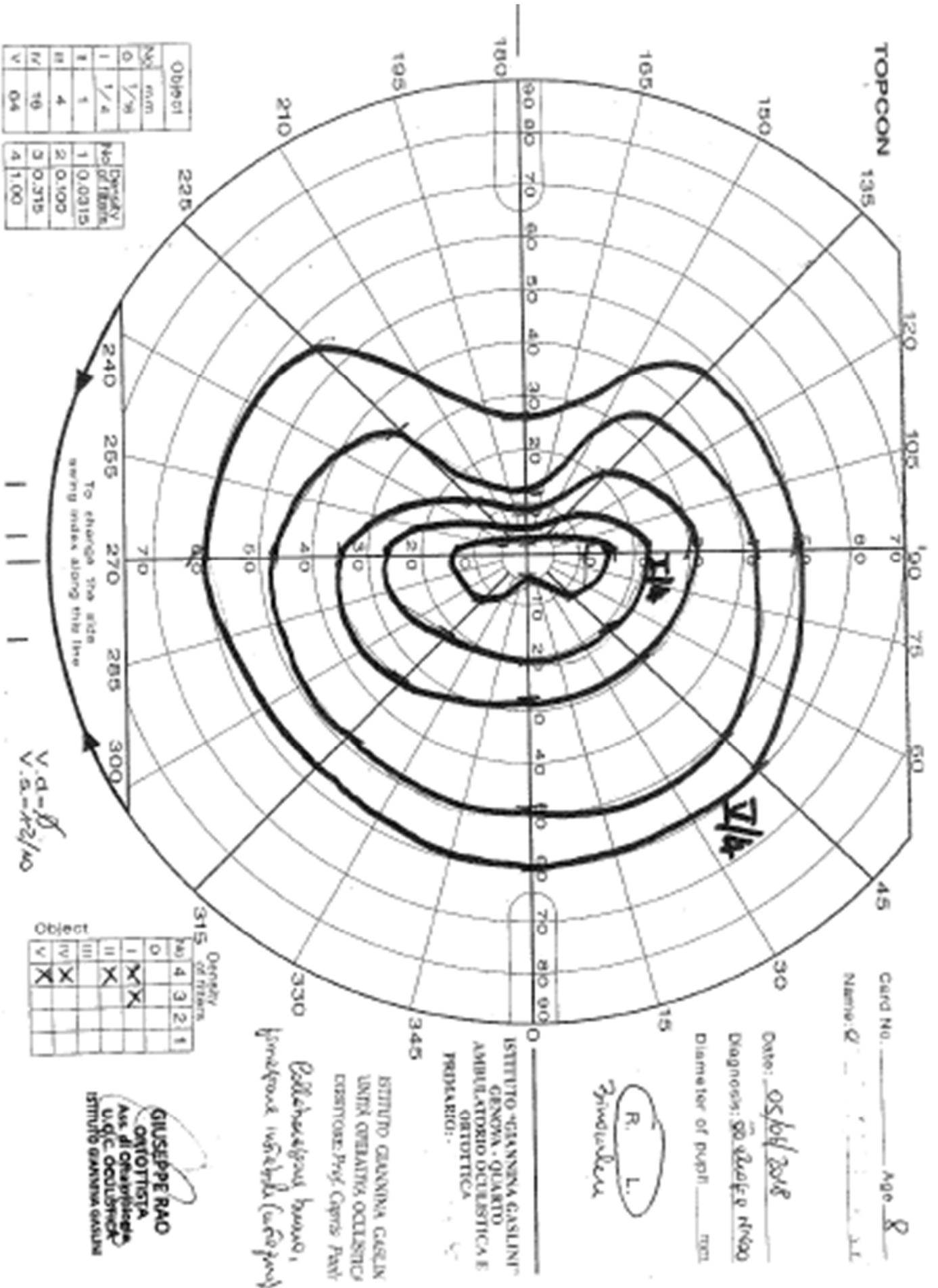
Campo visivo: perimetria cinetica manual in visione binoculare (occhio destroy spento)

Marcata contrazione isoterica assoluta a 30 gradi temporale (CV sinistro) e 60 gradi nasale (CV destro)

Contrazione e atteggiamento emianoptico laterale sinistro

23/07/2021

Firma AAAAAAAAAAAAAA



Allegati

Video 1 12y protection indoor

Video 2 12y long cane indoor