

PROVA PRATICA N. 1

Donna, 70 anni

Da circa 13-15 anni disturbo di equilibrio con andamento lentamente evolutivo e più recente comparsa di difficoltà ad articolare la parola.

Non sono riferiti sintomi non motori, né di tipo cognitivo-comportamentale, né di tipo neurovegetativo.

Disturbo d'ansia da 6 anni (in terapia con venlafaxina RP 75mg/die da 2 anni)

In anamnesi si segnala ipotiroidismo in terapia sostitutiva, ipercolesterolemia in terapia. Non riferita familiarità per malattie neurologiche.

Per tale disturbi eseguito alcuni accertamenti al domicilio tra cui:

- RMN encefalo con riscontro di "dubbia ipointensità in T2 dei putamina e dei globi pallidi"
- SPECT cerebrale con DAT scan: normale concentrazione del tracciante a carico dei nuclei della base bilateralmente
- esame Holter pressorio 24ore: ridotta escursione nictemerale dei valori pressori (profilo non dipper), con profilo pressorio mediamente nella norma con isolate misurazioni di PA sistolica elevata.
- visita cardiologica con ECG: a norma

EON:

Segni meningei: Assenti

Fundus Oculi: Non valutabile

Visus: Normale

Campo visivo: Normale

Motilità oculare intrinseca : Normale

Motilità oculare estrinseca: pursuit intercisi con qualche isolato "overshoot" nele saccadi

Nistagmo: Presente (ny cerebellare)

Rimanenti nervi cranici: normale

Note: Qualche sporadica difficoltà alla produzione verbale di tipo cerebellare (parola esplosiva).

Segni di liberazione: Assenti

Stazione eretta: Alterata: deviazione destra del tronco

Romberg: Positivo

Deambulazione: Alterata (Incerta, a base allargata)

Prove metriche: Alterate: modesta alterazione AS > dx, con dismetria e tremore terminale

Diadococinesia: Normale

Trofismo: Normale

Tono: Normale

Barrè / Mingazzini arti superiori: Normale

Barrè / Mingazzini arti inferiori: Normale

Motilità globale: Normale

Motilità segmentaria: Normale

Stenia segmentaria: Normale

Movimenti involontari: Assenti

Riflessi osteo-tendinei: Normale

Riflessi addominali: Normale

Segni piramidali: Assenti

Sensibilità superficiale: Normale

Sensibilità profonda: Normale

Sfinteri: Controllati

1) In base ai soli dati anamnestico-clinici quale delle seguenti ipotesi ti pare più plausibile:

.....

.....

.....

Ha poi eseguito:

Esami Laboratorio

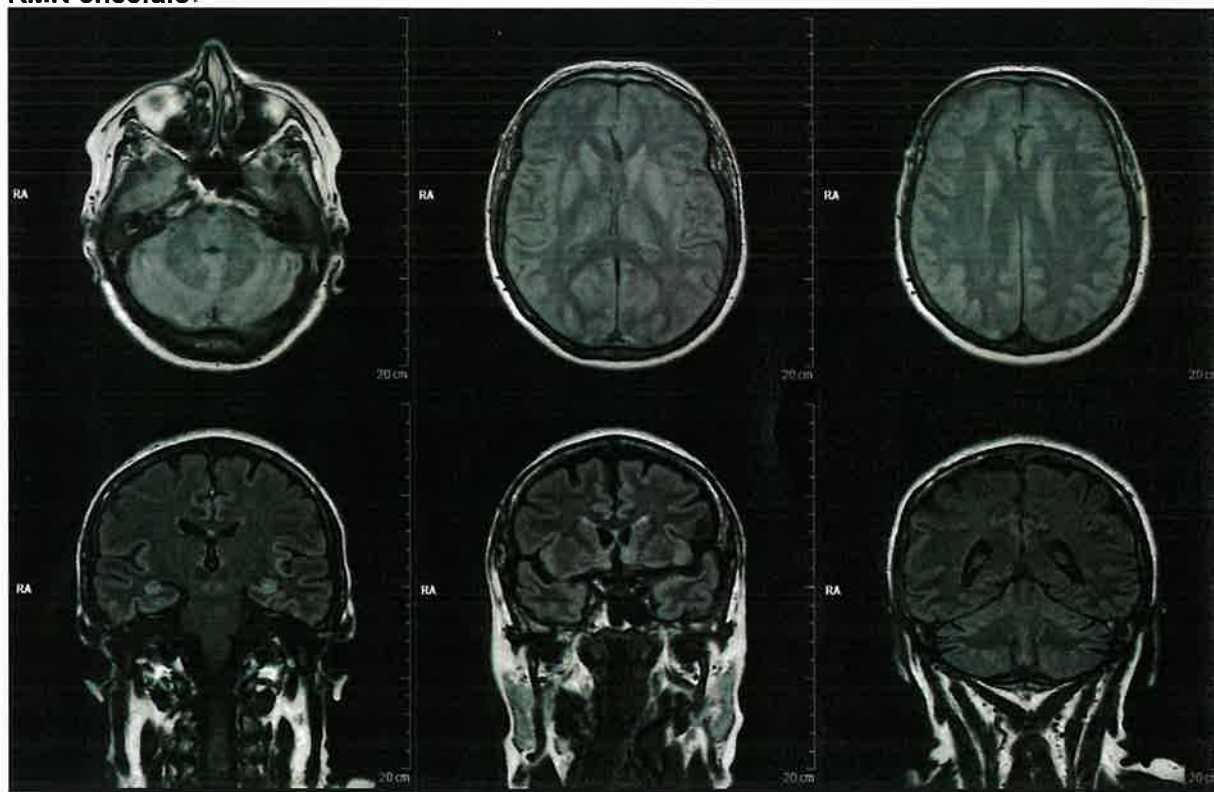
Esami ematochimici di routine nei limiti di norma.

A norma su sangue: vitamina B12, folati, omocisteinemia, markers tumorali, lattato e piruvato

Markers paraneoplastici su siero (CEA, alfafetoproteina, ecc.) negativi

Test neuropsicologici: "... quadro cognitivo caratterizzato da lieve impulsività e secondariamente da un deficit di attenzione selettiva. Si segnala inoltre una riduzione di significato non-patologico a livello dello shifting attentivo. A livello psicologico e comportamentale si segnala lieve flessione del tono timico"

RMN encefalo:



[Handwritten signature]



2) Quale caratteristica principale è evidente alla RMN:

.....

.....

.....

.....

Viene quindi eseguita una **scintigrafia con DATscan** (tracciante dopaminergico pre-sinaptico) che è evidenziata nella immagine seguente:



[Handwritten signature]

[Handwritten signature]

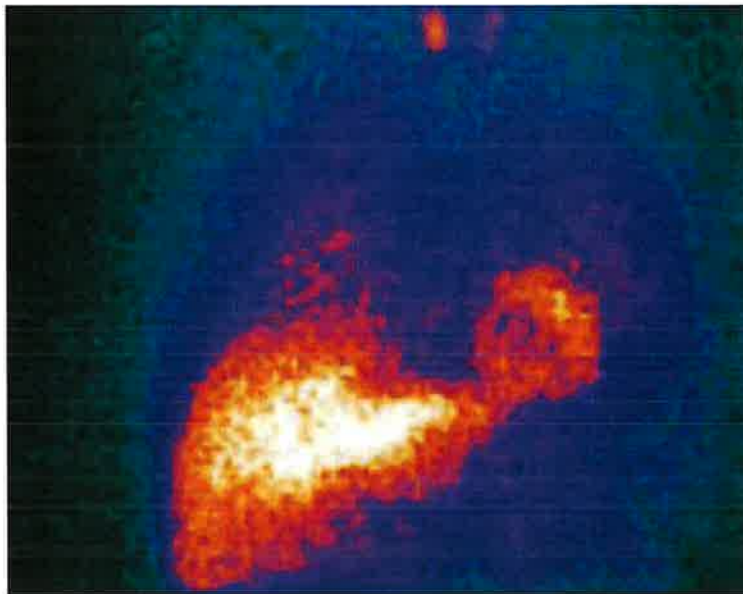
3) Quale caratteristica evidenzi alla SPECT DATscan:

.....

.....

.....

Viene poi eseguita una **scintigrafia cardiaca con MBIG** (tracciante adrenergico cardiaco) che è evidenziata nella immagine seguente:



4) Quale caratteristica si evidenzia alla Scintigrafia cardiaca MBIG ?

.....

.....

.....

.....

.....

[Handwritten signatures]

Vengono quindi eseguiti i seguenti esami diagnostici:

Esame LCR: negativo; Markers onconeurali negativi per sintesi intratecale.

Profilo Onconeurale e disimmune:

Anticorpi anti GAD: 1,2 UI/l (nella norma);

Anticorpi anti LGI1: negativi;

Anticorpi anti CASPR2: negativi;

Anticorpi anti NMDAR: negativi;

Anticorpi anti AMPA 1 e Anticorpi anti AMPA 2: negativi;

Anticorpi anti DPPX: negativi.

Dosaggio progranulina plasmatica: 127,3ng/ml (nel range di normalità).

Analisi gene APOE: L'esame ha escluso la presenza dell'allele E4

ANALISI GENE TAU (MAPT): Assenza di mutazioni negli esoni 1, 9, 10, 11, 12, 13 e nell'introne 10.

ANALISI GENE C9ORF72: Assenza dell'espansione dell'esanucleotide GGG GCC nell'introne 1

Potenziali Evocati Motori: nei limiti della norma.

Potenziali Evocati Somatosensoriali: a norma per l'età dagli arti superiori ed inferiori

Elettromiografia ai 4 arti: Lo studio neurografico e EMG è risultato nei limiti di norma.

Test di funzionalità SNV: I riflessi cardiovascolari risultano conservati

5) La normalità dei tests di funzionalità cardiovascolare SNV in paziente asintomatica per disautonomia, in associazione al dato della Scintigrafia Cardiaca (MBIG) e il referto di rimanenti esami sopra per cosa potrebbero deporre? Commentate:

.....

.....

.....

.....

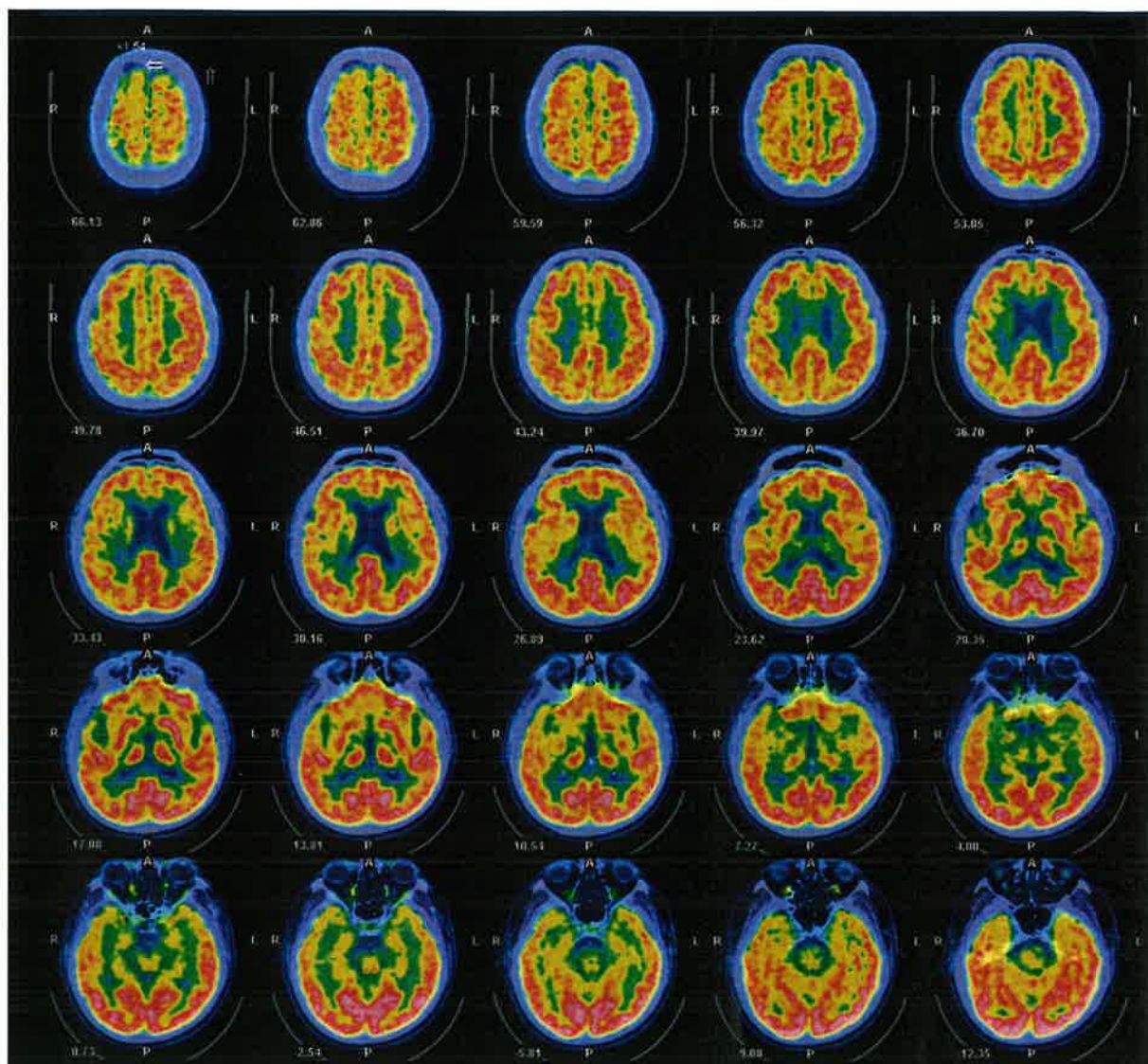
.....

.....

.....



Viene eseguita una CT-PET con FDG che è evidenziata nella immagine seguente:



6) Quale caratteristica principale evidenzia la CT-PET con FDG:

.....

.....

.....

.....

7) In considerazione della lenta evoluzione, del tipo di compromissione cognitiva, e del fenotipo clinico, quali altri accertamenti faresti:

.....

.....

.....

.....

8) TUA IPOTESI FINALE DEL CASO:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Q1

PROVA NON ESTRATTA

FEDERICA LAGAZZI

23/09/2026

Lagazzi

Q P

PROVA PRATICA N. 2

Donna, 67 anni

Da almeno 25 anni tremore a riposo e d'azione degli arti superiori con prevalenza all'arto superiore sinistro. Dal 2019 estensione del tremore al capo ed alla voce per il quale si è rivolta al neurologo del territorio che ha consigliato RMN encefalo, risultata nella norma ad eccezione di un piccolo esito vascolare bulbare sinistro. Nello stesso anno era stata posta diagnosi di tremore distonico per la quale aveva introdotto L-Dopa/benserazide, con transitorio beneficio e nel corso dei mesi a dosaggi crescenti fino ad un massimo di 300 mg/die.

Dal 2019 riferiti iniziali e progressivi deficit mnesici per i quali fu diagnosticato "iniziale decadimento cognitivo"

Da 2 mesi comparsa di movimenti involontari rapidi (simil coreici) agli arti superiori e talora al viso. Familiarità per malattia di Alzheimer (Madre e zie materne con esordio di patologia a 60 anni circa); zia materna con Parkinsonismo.

Per tale disturbi eseguito alcuni accertamenti al domicilio tra cui:

- RMN encefalo con riscontro di "dubbia ipointensità in T2 dei putamina e dei globi pallidi"
- EEG: a norma
- visita cardiologica con ECG: a norma

EON:

Segni meningei: Assenti

Fundus Oculi: negativo

Motilità oculare intrinseca : Normale

Motilità oculare estrinseca : Normale

Nistagmo: Assenti

Rimanenti nervi cranici: Normale

Segni di liberazione: Assenti

Stazione eretta: Stazione eretta possibile su base ristretta.

Romberg: Negativo

Deambulazione: autonoma condotta con steppage all'arto inferiore di destra. Durante la deambulazione sono presenti movimenti coreici agli arti superiori e alle dita dei piedi bilateralmente.

Prove metriche: Alla prova i/n si reperta lieve frenage bilaterale con tremore telecinetico bilaterale. Prova c/g ben eseguita.

Diadococinesia: Non franchi segni di bradicinesia e di fatica acinetica. Prove di agilità condotte con impaccio bilaterale.

Trofismo: Normale

Tono: Normale

Barrè / Mingazzini arti superiori: Normale

Stenia segmentaria: Normale

Movimenti involontari: Movimenti coreici ai quattro arti associati a tremore irregolare degli arti superiori, più evidente a sinistra, e mandibola.

Riflessi osteo-tendinei: Normale

Segni piramidali: Assenti

Sensibilità superficiale: Normale

Sfinteri: Controllati

Note: Deficit mnesici. Disfonia spasmodica.

1) In base ai dati anamnestico-clinici quale delle seguenti ipotesi ti pare più plausibile:

.....

.....

.....

.....

.....

Ha quindi eseguito:

Esami Laboratorio

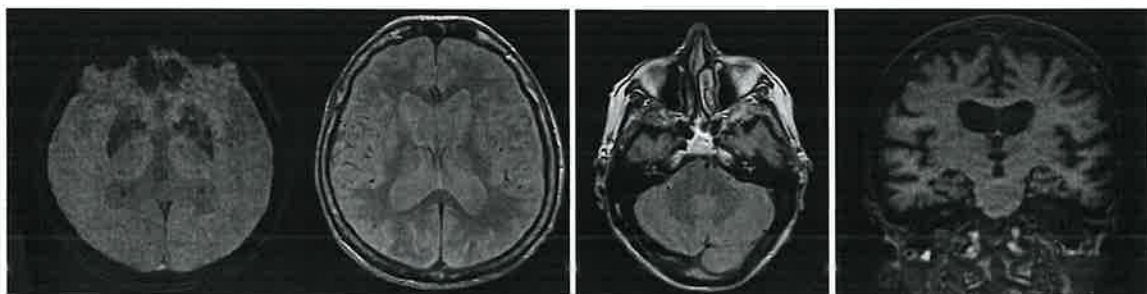
Esami ematochimici di routine nei limiti di norma. Solo TSH ai limiti inferiori della norma
A norma su sangue: vitamina B12, folati, omocisteinemia, markers tumorali, lattato e piruvato
Markers paraneoplastici su siero (CEA, alfafetoproteina, ecc.) negativi

Pannello NGS per distonie, genetica per HD: esame negativo per varianti patogene nei geni analizzati

Test neuropsicologici: "... quadro cognitivo caratterizzato da deficit a livello della memoria a lungo termine verbale e visiva, del dominio attentivo-esecutivo (attenzione selettiva, programmazione e inibizione) e dell'abilità visuocostruttiva. Rispetto ad una precedente valutazione neuropsicologica (2024) il profilo cognitivo appare sostanzialmente sovrapponibile....."

Polisonnografia: Tracciato in veglia e sonno ben organizzato. In veglia e sonno, non sono state registrate anomalie lente o epilettiformi. Non sono stati registrati episodi accessuali. La registrazione polisonnografica notturna evidenzia una severa riduzione dell'efficienza del sonno ed una abbondantissima quota di veglia infrasonno, con frequenti passaggi di fase di sonno durante la notte. Lunghissima latenza di addormentamento (216.3 minuti). Il profilo del sonno mostra una alterazione macrostrutturale per una ridotta rappresentazione del sonno NREM 3 e del sonno REM e incremento del sonno NREM 2. ... si osserva una severa micro-frammentazione del sonno, per la presenza di microrisvegli intermedi associati perlopiù ad episodi respiratori in sonno o ai movimenti periodici degli arti inferiori.

RMN encefalo:



[Handwritten signature]

2) Quale caratteristica principale è evidente alla RMN:

.....

.....

.....

.....

Viene quindi eseguita una **scintigrafia con DATscan** (tracciante dopaminergico pre-sinaptico) che è evidenziata nella immagine seguente:



3) Quale caratteristica evidenzi alla SPECT DATscan:

.....

.....

.....

.....

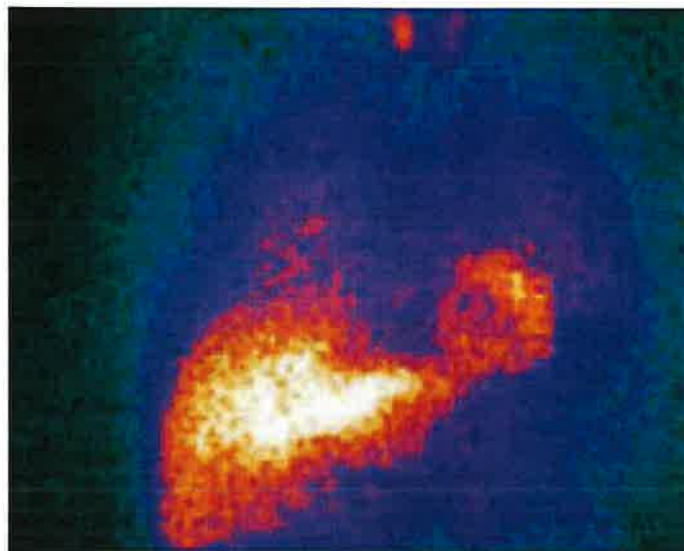
.....

.....

.....

Viene poi eseguita una **scintigrafia cardiaca con MBIG** (tracciante adrenergico cardiaco) che è evidenziata nella immagine seguente:



4) Quale caratteristica si evidenzia alla Scintigrafia cardiaca MBIG ?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Completamento successivo con seguenti esami diagnostici:

Esame LCR: negativo;

Markers onconeurali negativi per sintesi intratecale.

Marker di neurodegenerazione:

- proteina TAU totale: 1217 pg/ml (VN 146-404 pg/ml)
- proteina TAU fosforilata (P-181): 199.7 pg/ml (VN 21,5-56.5 pg/ml);
- proteina A-beta1-42: 315pg/ml (valori di riferimento >640)
- proteina A-beta1-40: 8337 pg/ml (valori di riferimento 7755-16715)
- A-beta 1-42/A beta1-40: 0.038 (valori di riferimento 0.068-0.115)
- proteina 14.3.3: assente;



Dosaggio progranulina plasmatica: 127 ng/ml (VN > 61,55 ng/ml)

immunolettroforesi (IEF): rare bande su siero e liquor; negativo per reazione oligoclonale (Tipo 4)

Potenziali Evocati Motori: nei limiti della norma.

Potenziali Evocati Somatosensoriali: a norma per l'età dagli arti superiori ed inferiori

Elettromiografia ai 4 arti: Lo studio neurografico è risultato nei limiti di norma. EMG: non "iperattività muscolare involontaria... PUM a norma"

Test di funzionalità SNV: I riflessi cardiovascolari risultano conservati

5) La normalità dei tests di funzionalità cardiovascolare SNV in paziente asintomatica per disautonomia, in associazione alla SPECT DATSCAN, Scintigrafia Cardiaca (MBIG) e dati della Polisonnografia depongono per quali possibile ipotesi:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

6) In considerazione della rapida evoluzione clinica, del tipo di compromissione cognitiva, e del fenotipo clinico, quali altri accertamenti faresti:

.....

.....

.....

.....

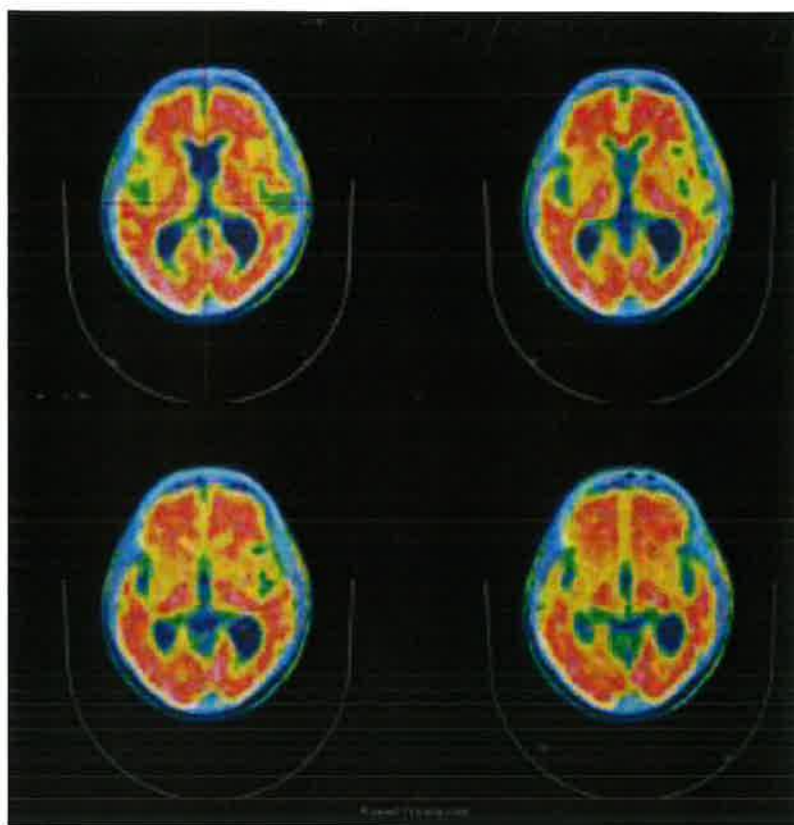
.....

.....

.....



Viene eseguita una **CT-PET con FDG** che è evidenziata nella immagine seguente:



7) Quale caratteristica principale evidenzia la CT-PET con FDG:

.....

.....

.....

.....

8) TUA IPOTESI FINALE DEL CASO:

.....

.....

.....

.....

.....

[Handwritten signature]

Q A R

PROVA ESTRATTA

FEDERICA LAZZI

23/09/2026

Federa Lazzi

OK

A

[Signature]

PROVA PRATICA N. 3

Donna, 75 anni

Da 2 anni progressive difficoltà nella deambulazione e nell'equilibrio. Dallo stesso periodo presenza di difficoltà della concentrazione e mnesiche associate ad alterazione del tono dell'umore (in conseguenza però di un lutto familiare).

Da 10 mesi circa ha iniziato a manifestare cadute ripetute con necessità di ausili (deambulatore tipo walker). Non rigidità o tremore. Non problematiche genito-urinarie.

Nell'ultimo anno ha perso 10-15 Kg, problematica che è stata riferita all'uso di metformina (introdotta per ridotta tolleranza glucidica), poi sospesa. Nega disturbi cognitivi, parasonnie, disturbi sfinterici o ipotensione ortostatica.

Al domicilio aveva eseguito:

- RMN cerebrale 1.5T (lieve atrofia cerebrale e sottocorticale bilaterale. Non atrofia cerebellare)
- EMG ai 4 arti: solo lieve radicolopatia L5 bilaterale (aspecifica);

EON:

Segni meningei: Assenti

Motilità oculare estrinseca : Saccadizzazione dei pursuit oculari

Nistagmo: assente

Stazione eretta: Riesce ad assumere stazione eretta e a deambulare solo con aiuto, con tendenza alla retropulsione spontanea.

Romberg: Positivo (++-)

Deambulazione: di tipo atassico. Possibile solo con aiuto

Prove metriche: Dismetria e adiadococinesia bilateralmente

Trofismo: Normale

Tono: rigidità plastica (assiale > segmentaria) bilaterale

Barrè / Mingazzini arti superiori: Normale

Barrè / Mingazzini arti inferiori: Normale

Motilità globale: ridotta per atassia, ma con bradicinesia lieve

Motilità segmentaria: Normale

Note: manualità volontaria impacciata ed intercisa per presenza di tremore d'azione

Stenia segmentaria: Normale

Movimenti involontari: Assenti

Note: Disartria cerebellare lieve

Riflessi osteo-tendinei: ipoeccitabili ai 4 arti

Riflessi addominali: Presenti e simmetrici

Segni piramidali: Assenti

Sensibilità superficiale: Normale

Sensibilità profonda: Normale

Sfinteri: Controllati

1) In base ai dati anamnestico-clinici quale delle seguenti ipotesi ti pare più plausibile:

.....

.....

.....

.....

.....

Ha quindi eseguito:

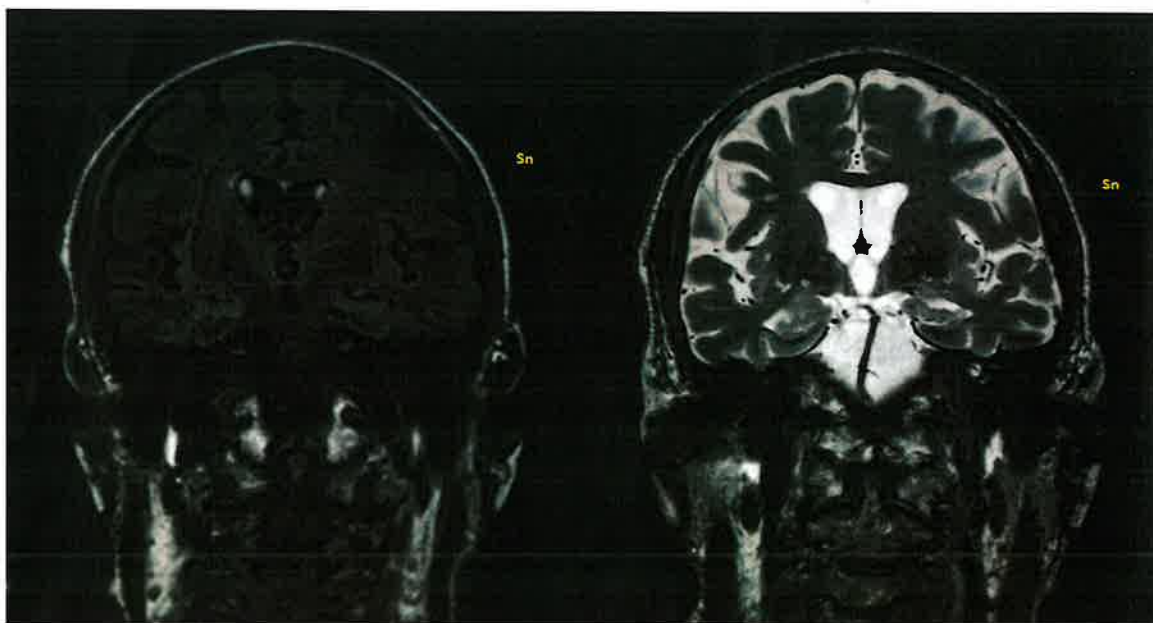
Esami Laboratorio

Esami ematochimici di routine nei limiti di norma. Si segnala unicamente VES=30 (vn: 0 – 20).
Markers paraneoplastici su siero (CEA, alfafetoproteina, ecc.) negativi

Test neuropsicologici: "... quadro di decadimento cognitivo polisettoriale di lieve entità. Il profilo è dominato da un marcato disturbo delle funzioni esecutive (set shifting, pianificazione alternanza concettuale), visuo-spaziale e visuo-percettivo. Presenti sfumati deficit mnesici...."

EEG: il tracciato bene organizzato. Sono ripetutamente presenti brevi sequenze di onde lente delta diffuse.

RMN encefalo:



[Handwritten signatures]

2) Quale caratteristica principale è evidente alla RMN:

.....

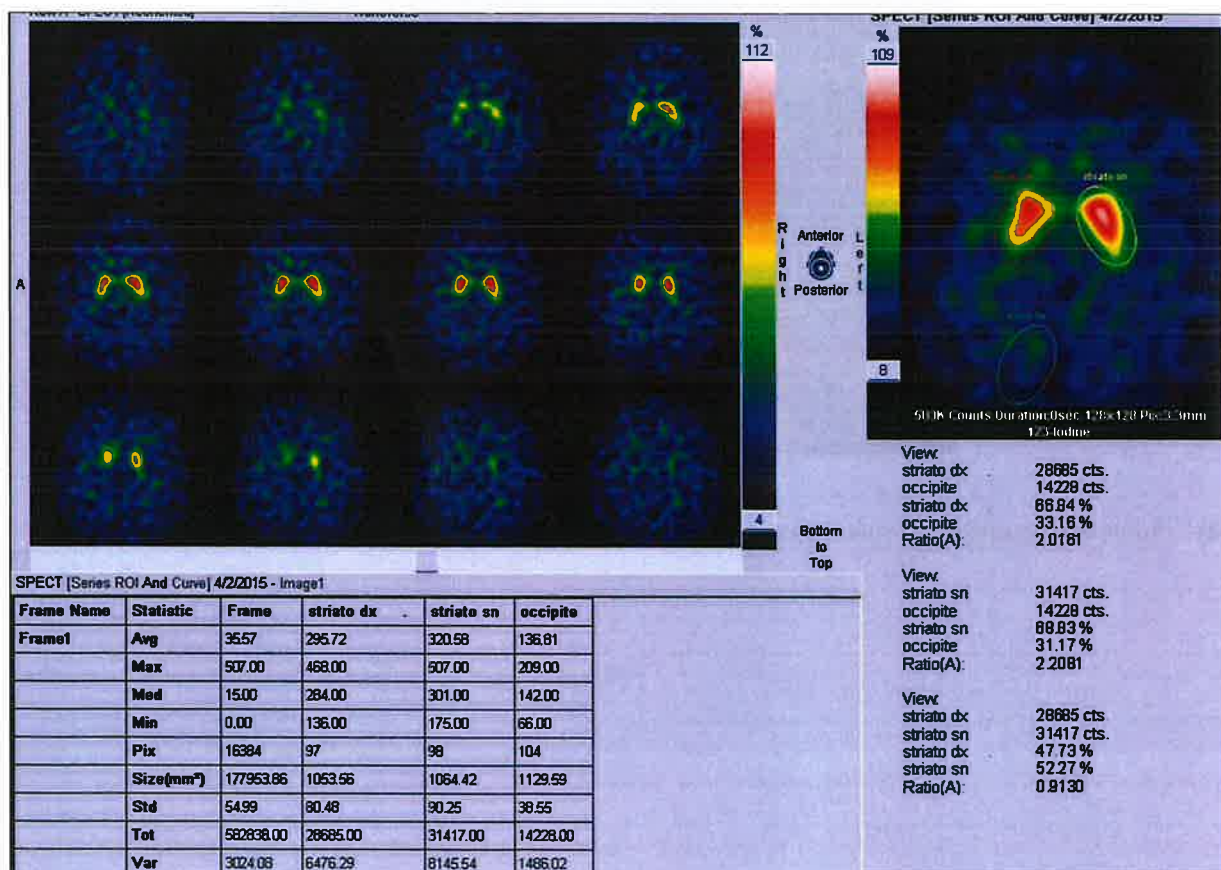
.....

.....

.....

.....

Viene quindi eseguita una **scintigrafia con DATscan** (tracciante dopaminergico pre-sinaptico) che è evidenziata nella immagine seguente:



[Handwritten signatures]

3) Quale caratteristica evidenzi alla SPECT DATscan:

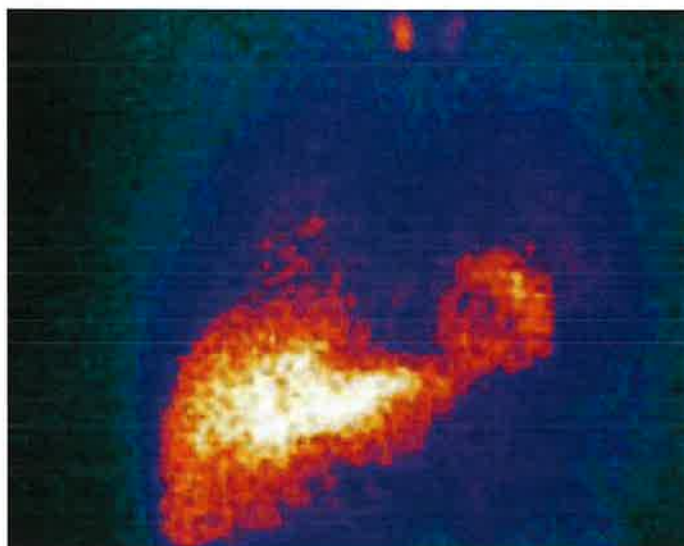
.....

.....

.....

.....

Viene anche eseguita una **scintigrafia cardiaca con MBIG** (tracciante adrenergico cardiaco) che è evidenziata nella immagine seguente:



4) Quale caratteristica si evidenzia alla Scintigrafia cardiaca MBIG ?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

[Firma]

[Firma]

Completamento con seguenti esami diagnostici:

Profilo Onconeurale e disimmune:

Anticorpi anti GABAb: negativi;
Anticorpi anti GAD: 2,3 UI/l (nella norma);
Anticorpi anti LGI1: negativi;
Anticorpi anti CASPR2: negativi;
Anticorpi anti NMDAR: negativi;
Anticorpi anti AMPA 1 e Anticorpi anti AMPA 2: negativi;
Anticorpi anti DPPX: negativi.
Anticorpi anti Canale del Calcio-anti – VOCCs:
Dosaggio progranulina plasmatica: 137,7ng/ml (nel range di normalità).
Analisi gene APOE: L'esame ha escluso la presenza dell'allele E4
Analisi gene BPP: non sono presenti mutazioni negli esoni analizzati.
Anticorpi anti-canali del potassio 8,3pmol/L (nella norma)

ANALISI GENE TAU (MAPT): Assenza di mutazioni negli esoni 1, 9, 10, 11, 12, 13 e nell'introne 10.

ANALISI GENE C9ORF72: Assenza dell'espansione dell'esanucleotide GGG GCC nell'introne 1

Analisi Liquorale: lieve iperproteinorachia. bande: POSITIVO per reazione oligoclonale (Tipo 3).
Markers onconeurali: negativi per sintesi intratecale. Proteina 14-3-3: positiva. Aumento nel liquor proteina tau

Potenziali Evocati Motori: nei limiti della norma.

Potenziali Evocati Somatosensoriali: a norma per l'età dagli arti superiori ed inferiori

Test di risposta dopaminergica:

Effettuata valutazione motoria mediante scala UPDRS parte III in condizioni di "Med-Off" (ovvero sospensione della terapia dopaminergica da almeno 12 ore) e "Med-On" (ovvero circa 60 minuti dopo l'assunzione di L-Dopa/benserazide 100/25 mg 1 + ½ cp).

- In "Med-Off", UPDRS-III=39/108

- In "Med-On", UPDRS-III=37/108

Esito: miglioramento del 5%

Valutazione neuroftalmologica: lieve alterazione del controllo di movimenti oculari sovranucleare. Cataratta cortico-nucleare di grado moderato bilaterale. Ipoprofondità di camera anteriore bilaterale. Ipermetropia elevata bilaterale.

Test di funzionalità SNV: I riflessi cardiovascolari risultano conservati

5) La normalità dei tests di funzionalità cardiovascolare SNV in paziente asintomatica per disautonomia, in associazione con Scintigrafia Cardiaca (MBIG), SPECT DATSCAN e referti sopra depongono per:

.....
.....
.....

6) In considerazione della rapida evoluzione, del tipo di compromissione cognitiva, e del fenotipo clinico, quali altri accertamenti faresti:

.....

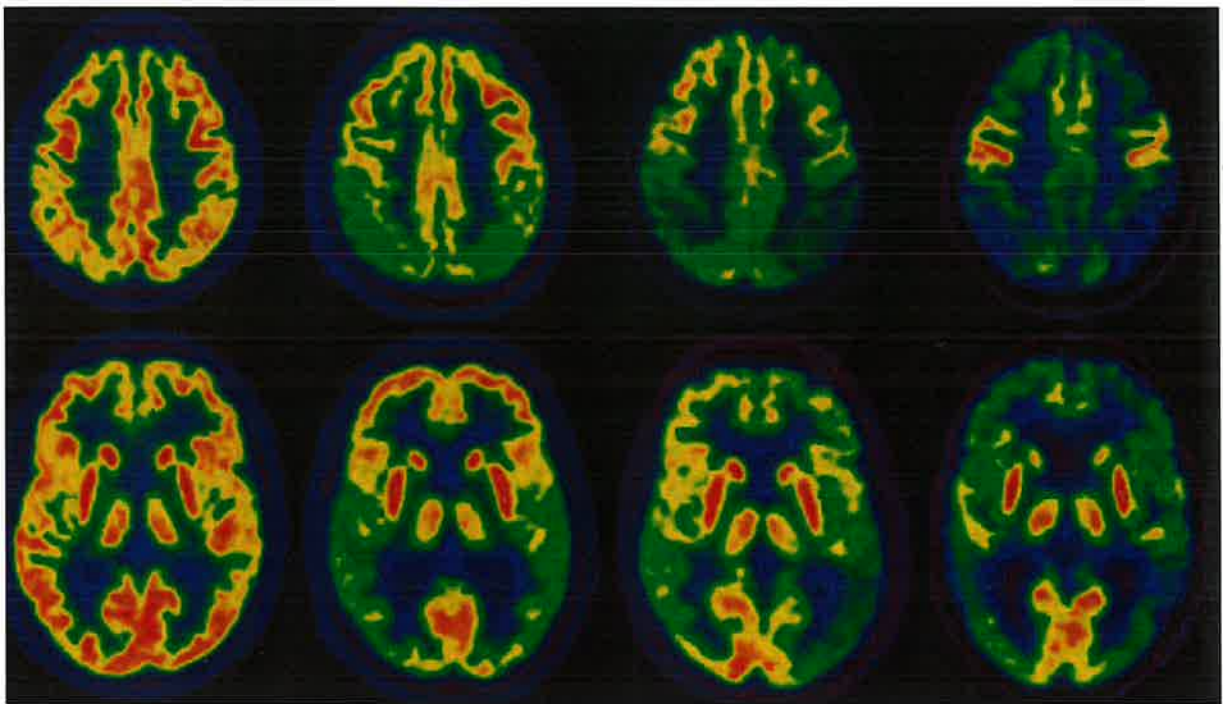
.....

.....

.....

.....

Viene eseguita una **CT-PET con FDG** che è evidenziata nella immagine seguente:



7) Quale caratteristica principale evidenzia la CT-PET con FDG:

.....

.....

.....

.....

[Handwritten signatures]

8) TUA IPOTESI FINALE DEL CASO:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

PROVA NON ESTRATTA

FEDERICA LAGAZZI

23/09/2026

Flagazzi

FP