

IRCCS BESTA

CONCORSO PUBBLICO PER N. 1 POSTO DI
DIRIGENTE MEDICO – AREA MEDICA E DELLE
SPECIALITÀ MEDICHE – DISCIPLINA DI
NEUROLOGIA PER IL DIPARTIMENTO
GESTIONALE DI NEUROSCIENZE CLINICHE.

PROVA PRATICA 01

PROVA ESTRADA



selexi[®]
test your future

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. Dal 2006 di disturbo di equilibrio con andamento lentamente evolutivo e successiva 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 dati anamnestico-clinici quale delle seguenti ipotesi ti pare più plausibile:

- a. Atassia cerebellare (SCA?)
- b. Parki Atipico (MSA?)
- c. Encefalopatia vascolare
- d. Atassia periferica

MSA

c

MSA

MSA

Ha quindi eseguito:

Esami Laboratorio

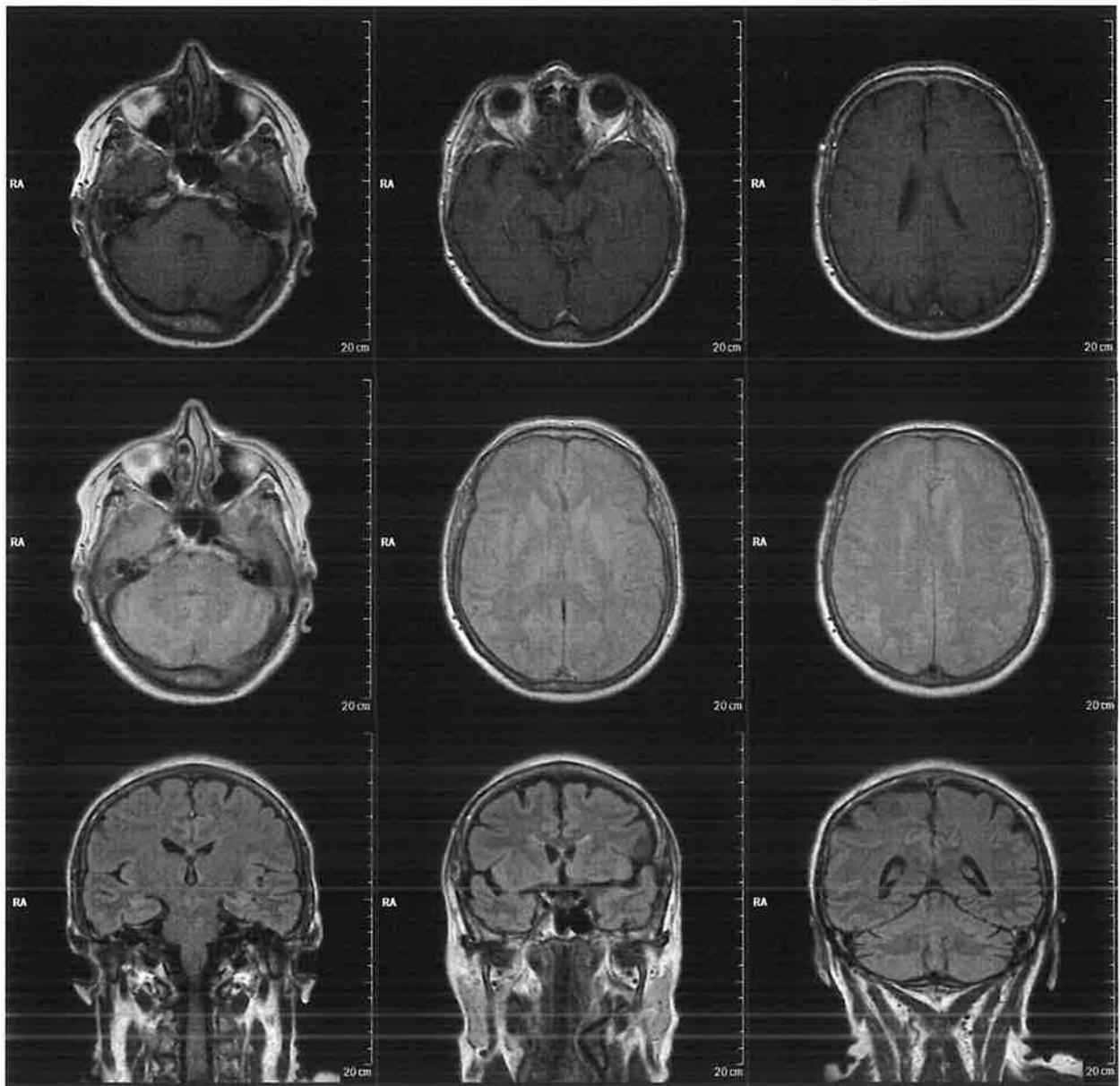
Esami ematochimici di routine nei limiti di norma.

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:



179 Bf J Msk

2) Quale caratteristica principale è evidente alla RMN:

- a. Reperto RMN a norma per l'età
- b. Calcificazioni
- c. Gliosi vascolare
- d. Idrocefalo

036

fe

036

me

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



Dr. B. J. M. M.

3) Quale caratteristica evidenzi alla SPECT DATscan:

- a. Normale captazione dopaminergica bilateralmente
- b. Captazione assente bilateralmente
- c. Lieve ipocaptazione putaminale a sn
- d. Lieve ipocaptazione putaminale a dx



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



01/24 Rg Je Mest

4) Quale caratteristica si evidenzia alla Scintigrafia cardiaca MBIG ?

- a. Normale innervazione adrenergica cardiaca (ai limiti della norma per l'età)
- b. Denervazione cardiaca completa
- c. Denervazione epatica
- d. Esame non attendibile per artefatti



Completamento con 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

The image shows three handwritten signatures in black ink. The first signature on the left is a stylized, cursive 'AG'. The middle signature is a cursive 'Bj' followed by a flourish. The third signature on the right is a cursive 'Mese'.

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

- a. Altra patologia neurologica (atassia) senza coinvolgimento SNV
- b. Malattia degenerativa tipo MSAc
- c. Malattia degenerativa tipo MSAp
- d. Demenza Lewy-Body (DLB)



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

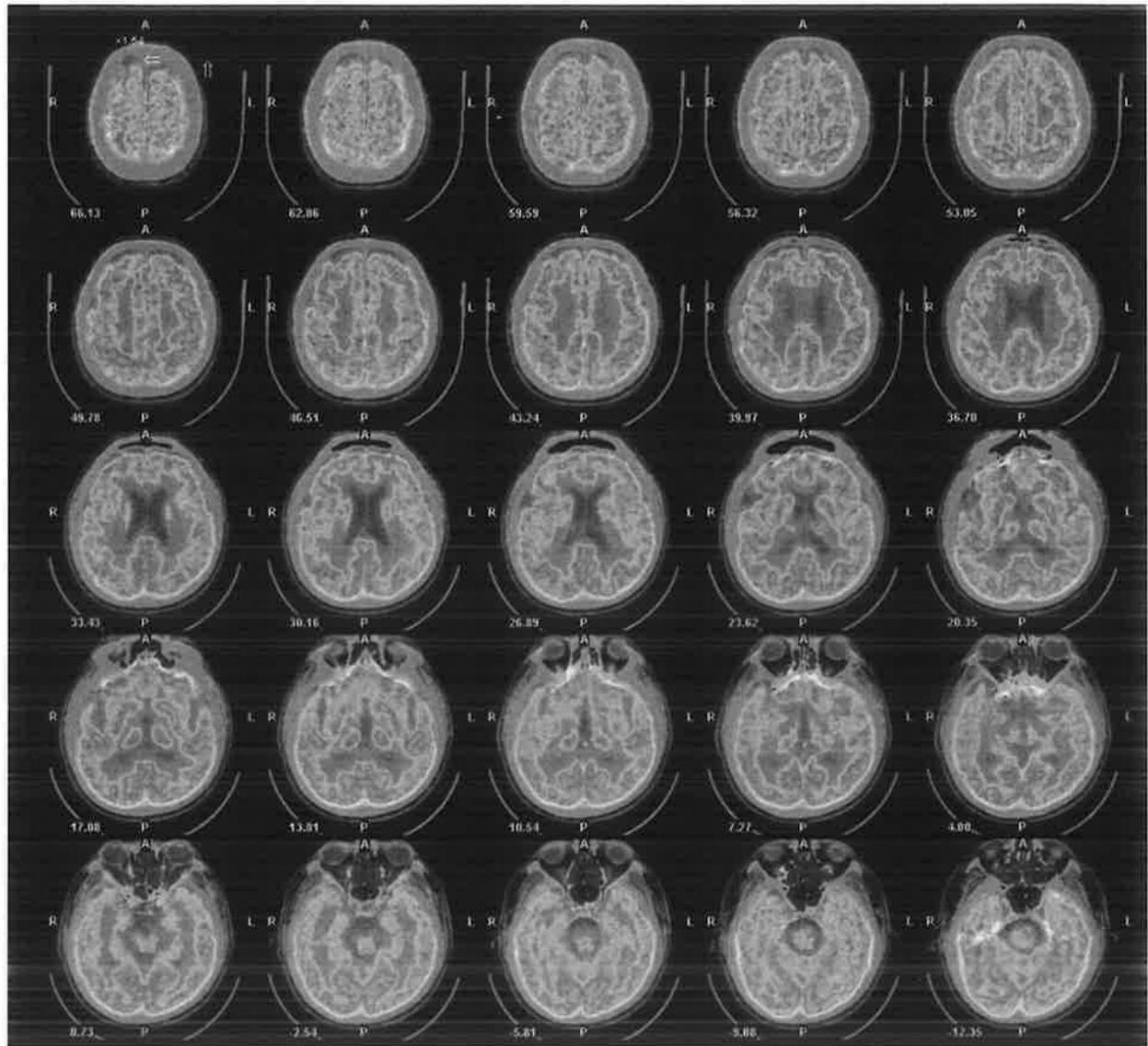
- a. Analisi genetica per SCA (pannello NGS SCA + genetica CANVAS)
- b. Analisi liquorale per dosaggio Beta-amiloide, Tau e 14-3-3
- c. Test di deliquorazione (Tap Test)
- d. Nulla, aspetterei la evoluzione clinica

Handwritten signature

Analisi Liquorale:

- Proteina 14-3-3: positiva
- Aumento nel liquor proteina tau

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



[Handwritten signatures]

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

- a. Normale e simmetrico metabolismo cerebrale
- b. Ipometabolismo parieto-occipitale dx
- c. Ipometabolismo parieto-occipitale sn
- d. Ipometabolismo diffuso

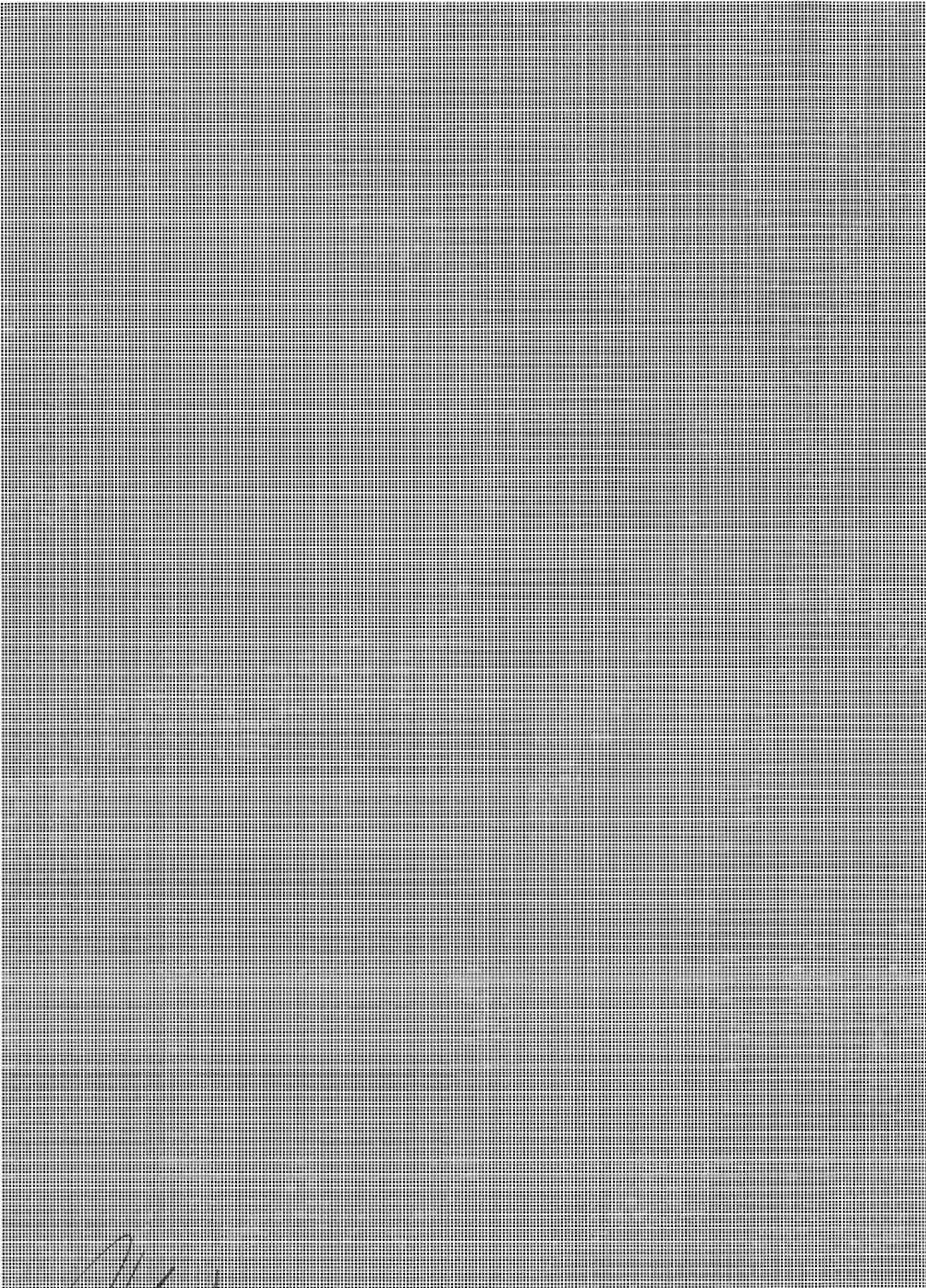
Handwritten signature: [Illegible]

Viene quindi eseguita analisi genetica SCA: presenza in eterozigosi di un'espansione con un numero stimato di 268 GAA nel gene *FGF14*. Sulla base dei dati attualmente disponibili questo allele espanso va considerato verosimilmente patogeno con penetranza ridotta.
Rimanenti geni SCA (con CANVAS) negativi (assenti mutazioni)

8) DIAGNOSI FINALE DEL CASO:

- a. Caso di Atassia ereditaria da mutazione gene *FGF14* (SCA27B)
- b. Caso di atassia cerebellare late-onset (tipo ILOCA)
- c. Caso di Atassia tipo MSAC
- d. Caso di atassia cordonale

Four handwritten signatures in black ink, arranged horizontally from left to right. The first signature is the most legible, appearing to be 'JGL'. The second is a cursive 'S', the third is a cursive 'P', and the fourth is a cursive 'M'.



QUESTIONARIO CON TUTTE LE RISPOSTE ESATTE NELL'ALTERNATIVA A

IRCCS BESTA

CONCORSO PUBBLICO PER N. 1 POSTO DI
DIRIGENTE MEDICO – AREA MEDICA E DELLE
SPECIALITÀ MEDICHE – DISCIPLINA DI
NEUROLOGIA PER IL DIPARTIMENTO
GESTIONALE DI NEUROSCIENZE CLINICHE.

PROVA PRATICA 02

PROVA NON ESTRAGGIA



seleXi[®]
test your future

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:

- a. **Sindrome coreica con deterioramento cognitivo (HD?)**
- b. **Atassia cerebellare (SCA?)**
- c. **Parkinsonismo (atipico?)**
- d. **Encefalopatia vascolare**

PER BY se bb

Ha quindi eseguito:

Esami Laboratorio

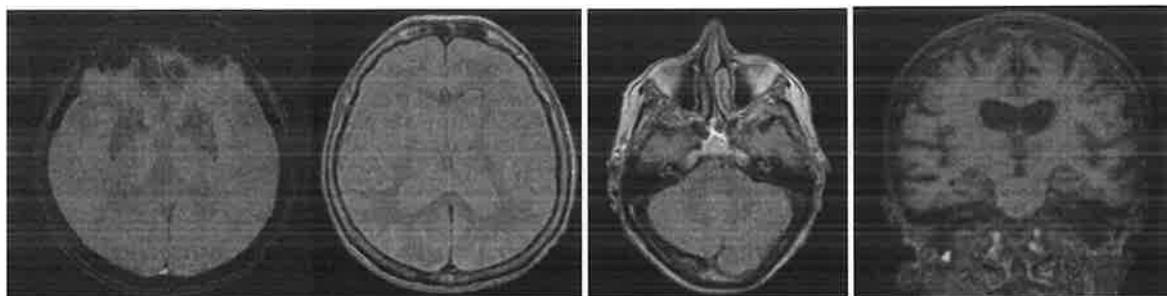
Esami ematochimici di routine nei limiti di norma. Solo TSH ai limiti inferiori della norma
A norma su sangue: vitamina B12, folati, omocisteinemia, markers tumorali, lattato e piruvato
Markers paraneoplastici su siero (CEA, alfafetoproteina, ecc.) negativi

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:



RG^{Rj} je MSH

2) Quale caratteristica principale è evidente alla RMN:

- a. Reperto RMN nei limiti della norma (dubbie iperintensità putaminali bilaterali in SWI)
- b. Calcificazioni
- c. Gliosi vascolare
- d. Idrocefalo

1/2 3/4
A B

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



PG^{sp} A Mch

3) Quale caratteristica evidenzi alla SPECT DATscan:

- a. Normale captazione dopaminergica bilateralmente
- b. Captazione assente bilateralmente
- c. Lieve ipocaptazione putaminale a sn
- d. Lieve ipocaptazione putaminale a dx

Handwritten signatures:
Alto, 284, A, 2024

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



MBIG Sp R teste

4) Quale caratteristica si evidenzia alla Scintigrafia cardiaca MBIG ?

- a. Normale innervazione adrenergica cardiaca (ai limiti della norma per l'età)
- b. Denervazione cardiaca completa
- c. Denervazione epatica
- d. Esame non attendibile per artefatti

MBIG ^{BN} R R

Completamento 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)

-

immuno elettroforesi (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 con Scintigrafia Cardiaca (MBIG) normale depongono per:

- a. Altra patologia neurologica (atassia) senza coinvolgimento SNV
- b. Malattia degenerativa tipo MSAc
- c. Malattia degenerativa tipo MSAp
- d. Demenza Lewy-Body (DLB)

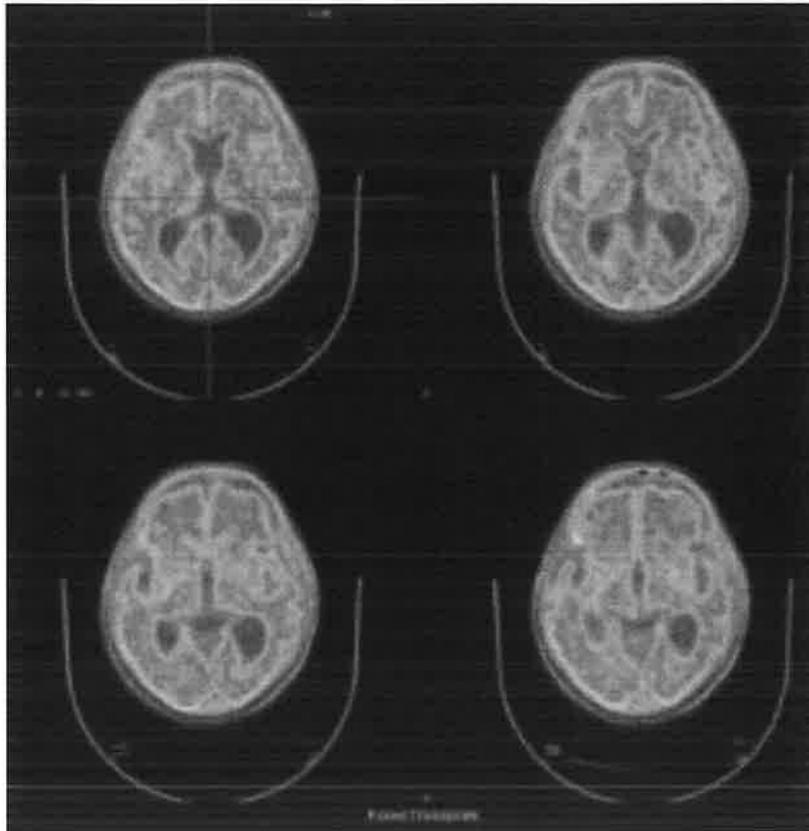
AGL RR K MSe

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

- a. CT-PET Cerebrale con tracciante FDG
- b. Biopsia cerebrale
- c. Test di deliquorazione
- d. Nulla

Handwritten signature: [Illegible]

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



Handwritten signature

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

- a. Ipometabolismo fronto-temporale bilaterale simmetrico
- b. Normale metabolismo cerebrale
- c. Ipometabolismo occipitale dx
- d. Ipometabolismo occipitale sn

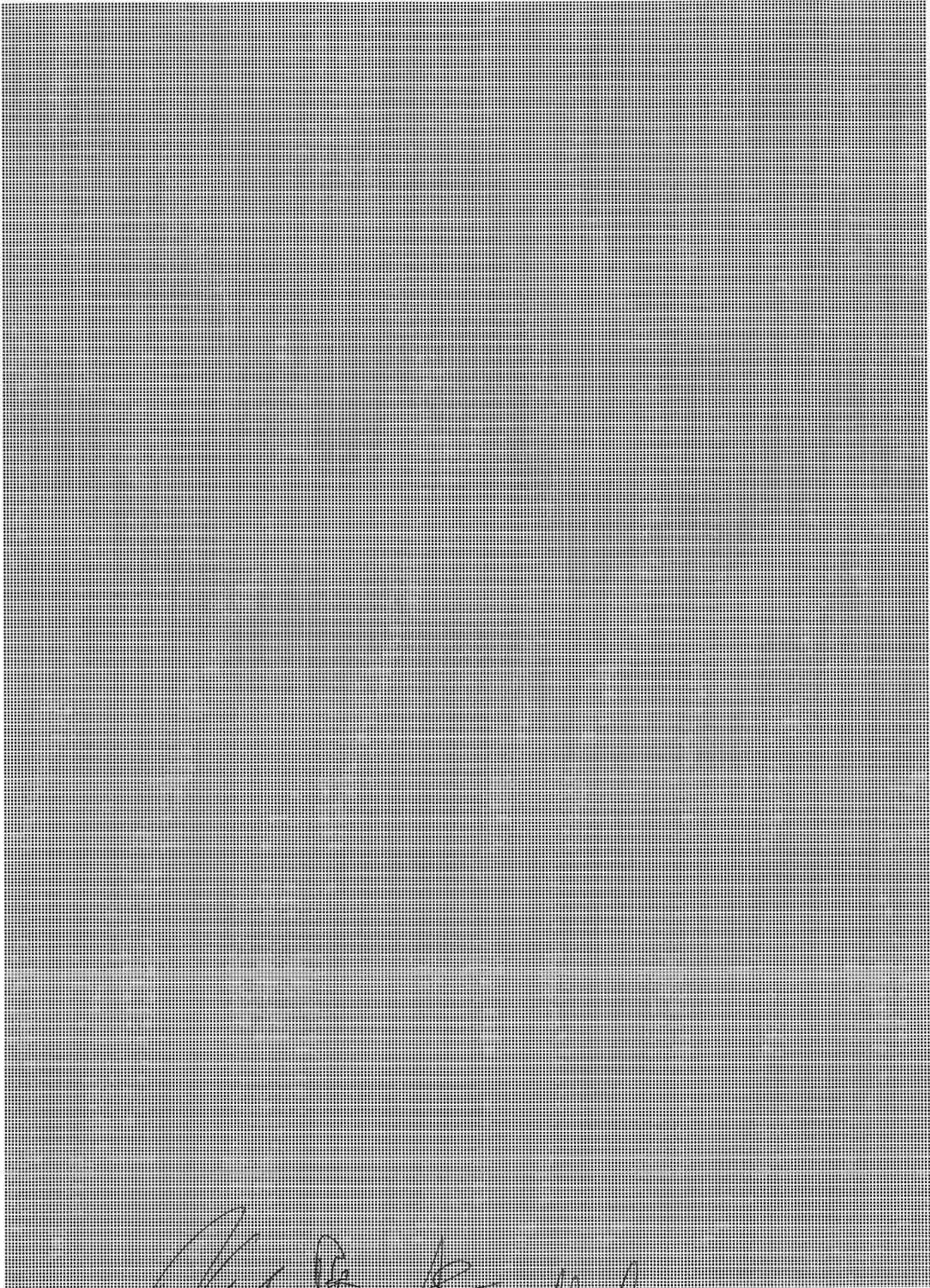
Handwritten signatures and marks at the bottom of the page.

Viene quindi eseguita analisi genetica SCA: negativa
Analisi IgLON5 su siero e liquor: positiva su Liquor / dubbia su Siero

8) DIAGNOSI FINALE DEL CASO:

- a. Caso di distonia-coreo-atassia disimmune
- b. Caso di Atassia tipo MSAc
- c. Caso di atassia cordonale
- d. Caso di Parkinsonismo Atipico

Handwritten signatures:
Myl SR R ll



[Handwritten signature]

IRCCS BESTA

CONCORSO PUBBLICO PER N. 1 POSTO DI
DIRIGENTE MEDICO – AREA MEDICA E DELLE
SPECIALITÀ MEDICHE – DISCIPLINA DI
NEUROLOGIA PER IL DIPARTIMENTO
GESTIONALE DI NEUROSCIENZE CLINICHE.

PROVA PRATICA 03

Carlo Besta

PROVA NON ESTIMATA

BP

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 mnestiche 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:

- a. Encefalopatia a rapida evoluzione (degenerativa? Paraneoplastica?)
- b. Atassia cerebellare (SCA?)
- c. Sindrome cortico-basale (CBD)
- d. Idrocefalo normoteso (NPH)

✓ a b c d

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:



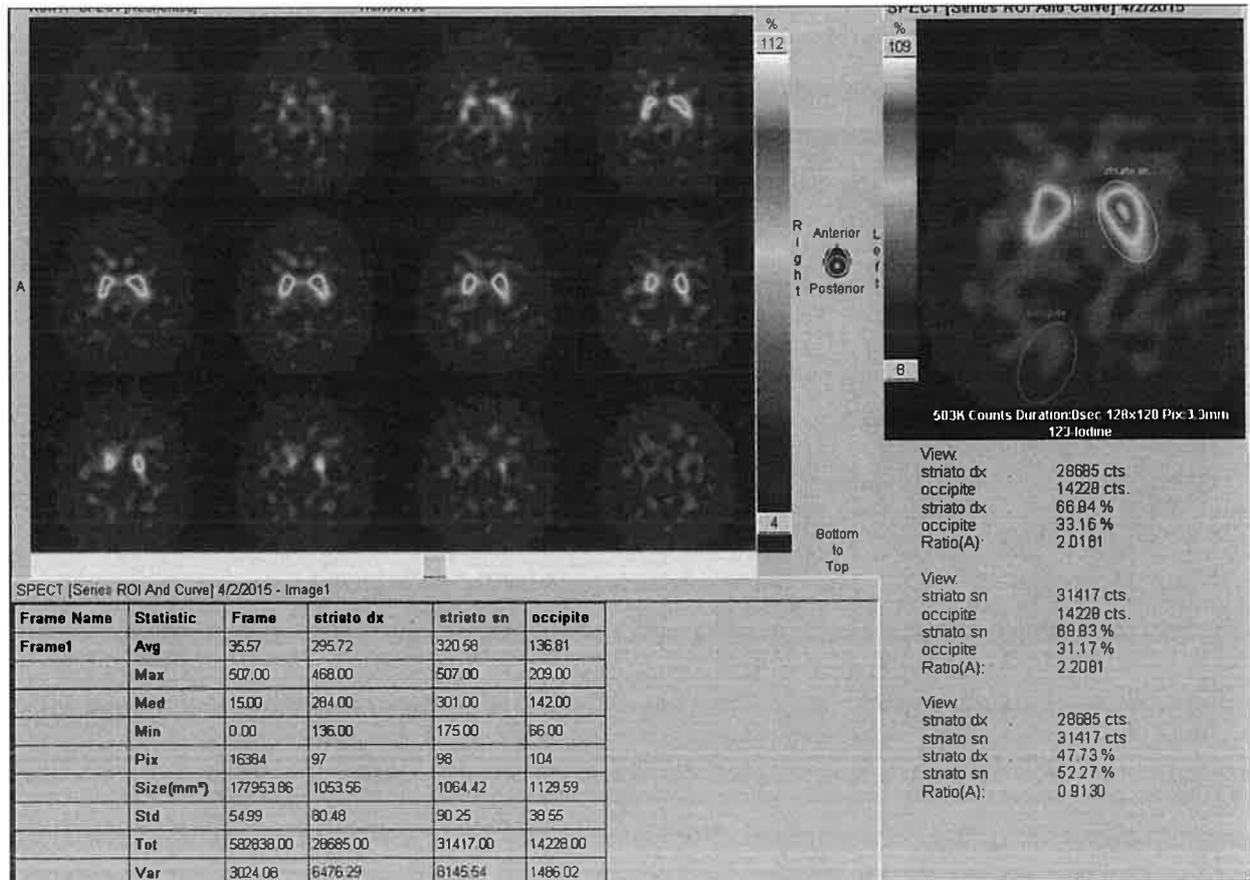
Handwritten signature: P. G. P. M. M.

2) Quale caratteristica principale è evidente alla RMN:

- a. Atrofia cerebrale corticale (lieve)
- b. Idrocefalo
- c. Gliosi vascolare
- d. Reperto normale

NGU
P
M

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



Handwritten signatures and initials:
 [Signature] [Initials] [Signature] [Signature]

3) Quale caratteristica evidenzi alla SPECT DATscan:

- a. Lieve ipocaptazione dopaminergica putaminale bilaterale, più evidente a dx
- b. Normale innervazione dopaminergica bilaterale
- c. Normale captazione dopaminergica dx, lieve ipocaptazione sn
- d. Normale captazione dopaminergica sn, lieve ipocaptazione dx

Handwritten signatures:
AGL AS R AS

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



Handwritten signature: M. R. M. M.

4) Quale caratteristica si evidenzia alla Scintigrafia cardiaca MBIG ?

- a. Normale innervazione adrenergica cardiaca (ai limiti della norma per l'età)
- b. Denervazione cardiaca completa
- c. Denervazione epatica
- d. Esame non attendibile per artefatti

Handwritten scribbles and marks at the bottom of the page, including a large 'A' and other illegible marks.

Completamento con seguenti esami diagnostici:

Profilo Onconeurale e disimmune:

Anticorpi anti GABA_B: negativi;
Anticorpi anti GAD: 2,3 UI/l (nella norma);
Anticorpi anti LGI1: negativi;
Anticorpi anti CASPR2: negativi;
Anticorpi anti NMDA_R: 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

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. Ipprofondità di camera anteriore bilaterale. Ipermetropia elevata bilaterale.

Test di funzionalità SNV: I riflessi cardiovascolari risultano conservati

The image shows four handwritten signatures or initials in black ink. From left to right: a large, stylized signature; a smaller signature with a prominent 'R' and 'f'; a signature that appears to be 'Ae'; and a signature that appears to be 'Lise'.

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

- a. Altra patologia neurologica senza coinvolgimento SNV
- b. Malattia degenerativa tipo MSAc
- c. Malattia degenerativa tipo MSAp
- d. Demenza Lewy-Body (DLB)

Handwritten signatures and initials at the bottom of the page. From left to right: a large signature, a set of initials with a curved arrow pointing to the left, another signature, and a final signature.

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

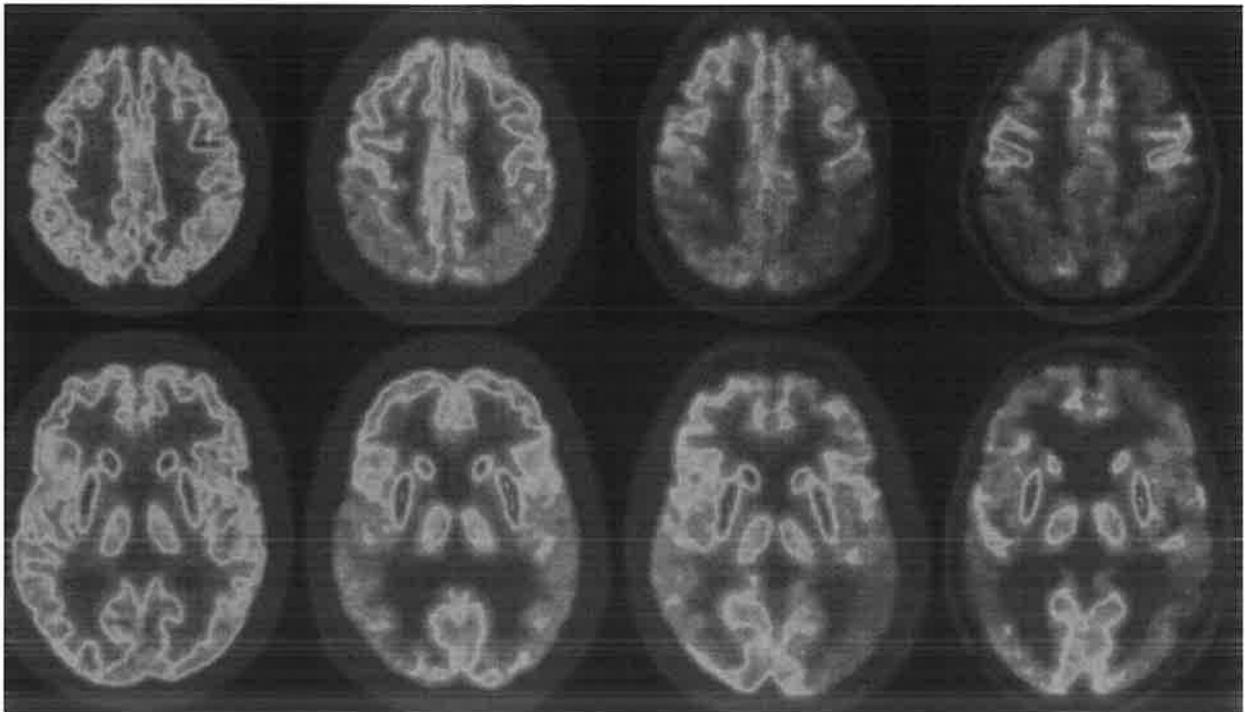
- a. Analisi liquorale per dosaggio proteina Beta-amiloide, Tau e 14-3-3
- b. Analisi genetica per SCA
- c. Test di deliquorazione (Tap Test)
- d. Nulla, aspetterei la evoluzione clinica

PGH^{Rg} A. Mest

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

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



Handwritten signature and notes:
M...
A...
ll...

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

- a. Ipometabolismo diffuso, più evidente in sede temporo-parietale bilaterale
- b. Normale e simmetrico metabolismo cerebrale
- c. Marcato ipometabolismo focale parieto-occipitale dx
- d. Marcato ipometabolismo focale parieto-occipitale sn

AS
B
A
Mish

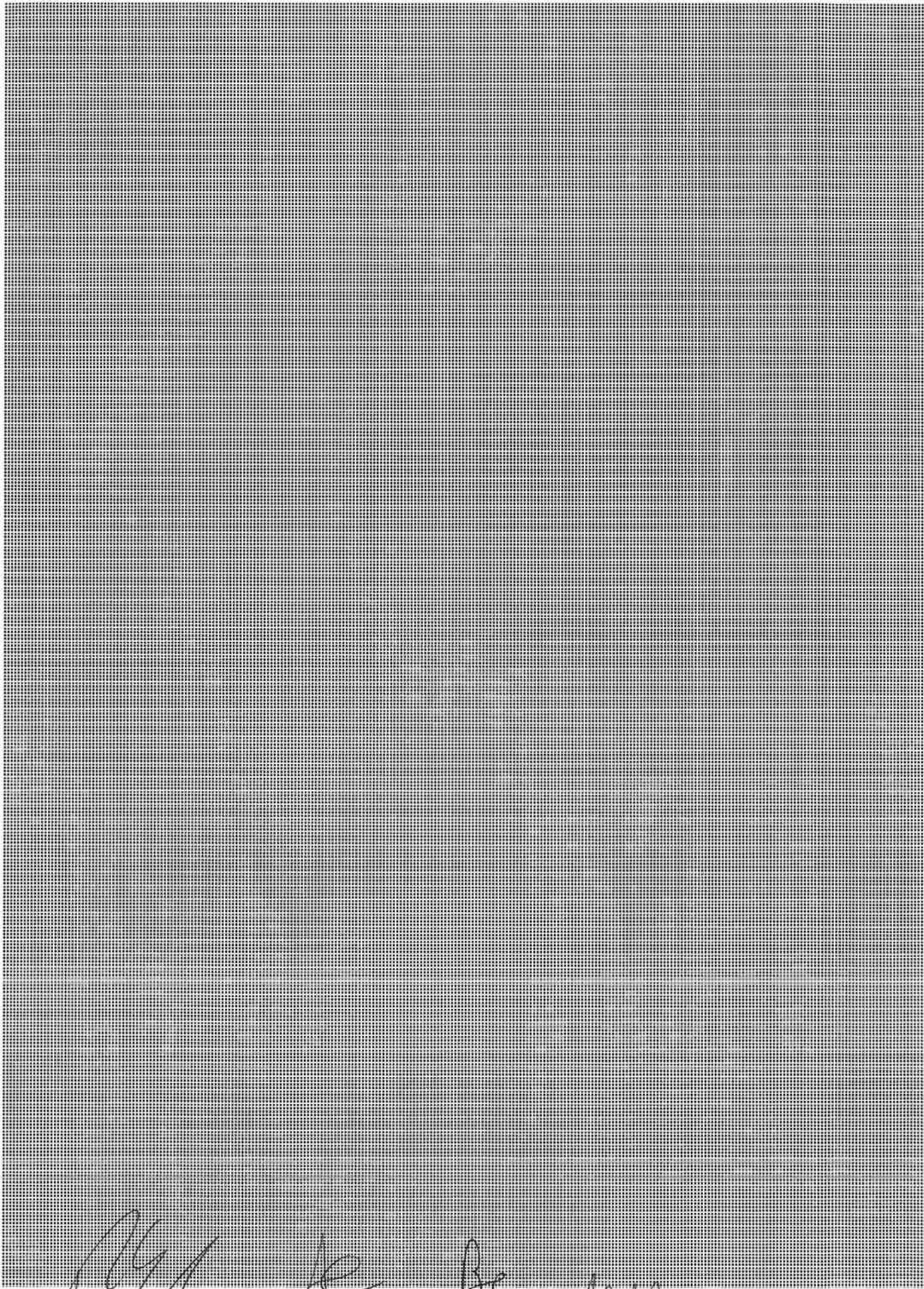
Viene quindi eseguita analisi gene PRNP: presenza di mutazione puntiforme CAG>AAG al codone 200; polimorfismo codone 129: Metionina/Valina

8) DIAGNOSI FINALE DEL CASO:

- a. Caso di malattia da prioni (CJD forma geneticamente determinata)
- b. Caso di malattia da prioni (CJD sporadica)
- c. Caso di Taupatia (non CJD)
- d. Caso di PSP-PI (taupatia con Postural Instability)



Handwritten signatures and initials at the bottom of the page, including a large signature on the left, a smaller signature in the middle, and another signature on the right.



Handwritten signature or initials in cursive script, possibly reading 'M. A. B. J. L.' or similar.

