

PROVA ΕΣΤΡΑΤΙΑ

SALVATORE BONVIGNA

Solomon Payne

17/02/2022

PROVA PRATICA N.2

PROVA PRATICA N. 2

Donna, 31 anni

A settembre 2018 comparsa di lieve tremore alla mano ds dopo aver usato a lungo l'affettatrice (lavorava in salumeria). Dopo alcuni mesi, notava che il tremore compariva anche durante varie attività manuali. Negli anni successivi aumentava l'intensità del tremore tanto da dover cambiare mansione lavorativa e da aver problemi con le attività della vita quotidiana (usare le posate, pettinarsi, allacciare i bottoni, cucinare).

Da almeno sei mesi il tremore è iniziato anche alla mano sin, inizialmente in modo lieve per poi peggiorare. Da un paio di settimane sta andando in palestra e si è accorta di non riuscire a stare in equilibrio su una gamba sola con sensazione di disequilibrio, ma senza cadute. Riferisce di aver avuto un periodo di "balbuzie" in età prescolare poi risoltosi spontaneamente. Non ha mai avuto problemi di profitto o di scrittura a scuola (è diplomata).

Non familiarità o consanguineità

EON:

Segni meningei: Assenti

Visus: Normale

Campo visivo: Normale

Motilità oculare intrinseca : Normale

Motilità oculare estrinseca : Normale

Nistagmo: Assenti

Rimanenti nervi cranici: Normale

Segni di liberazione: Assenti

Stazione eretta: Normale

Romberg: Negativo

Deambulazione: qualche oscillazione pluridirezionale nel dietro-front

Prove metriche: Normale

Trofismo: Normale

Tono: Normale

Barrè / Mingazzini arti superiori: Normale

Barrè / Mingazzini arti inferiori: Normale

Motilità globale: Normale

Motilità segmentaria: Alterata

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

Stenia segmentaria: Normale

Movimenti involontari: Presenti

Note: Grossolano tremore d'azione della mano dx e un po' minore a sin durante la scrittura che risulta quasi impossibile. Discreto tremore alla mano dx e lieve alla mano sin a braccia protese e discreto tremore del piede dx in posizione di Mingazzini. L'ampiezza e frequenza del tremore alle mani sono variabili con le posture (si accentua)

Riflessi osteo-tendinei: Normale

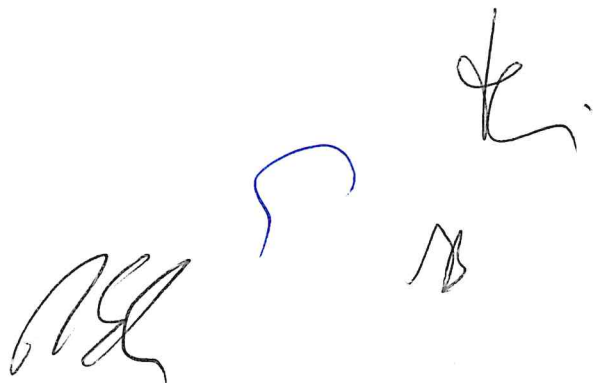
Riflessi addominali: Normale

Segni piramidali: Assenti

Sensibilità superficiale: Normale

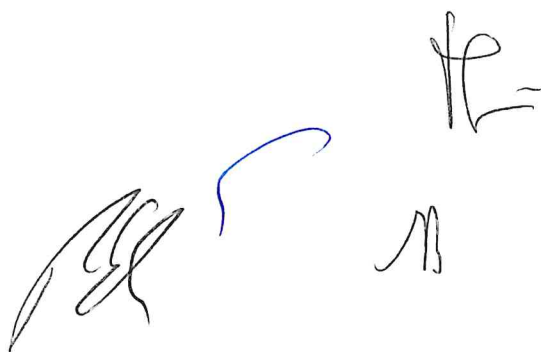
Sensibilità profonda: Normale

Sfinteri: Controllati



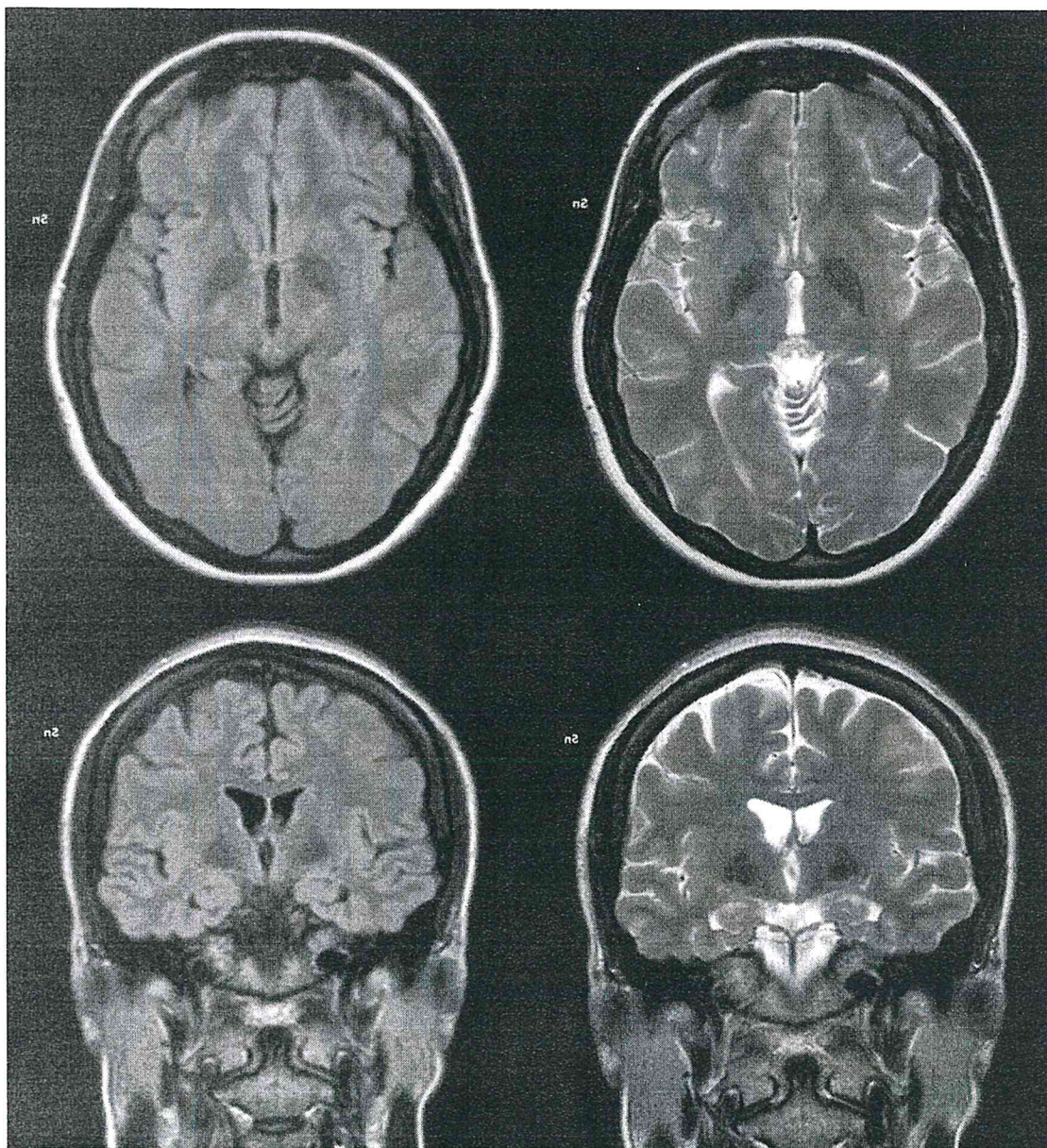
1) In base ai dati anamnestico-clinici quale delle seguenti ipotesi di pare più plausibile:

- a. Malattia di Parkinson Idiopatica
- b. Tremore Essenziale
- c. Una encefalopatia evolutiva con tremore e atassia
- d. Un disturbo del movimento funzionale



Vengono eseguite:

- TAC cerebrale senza mdc: a norma (non calcificazioni dei gangli della base).
- RMN dell'encefalo (vedi immagine seguente):



Handwritten signatures and a blue checkmark are present at the bottom right of the page.

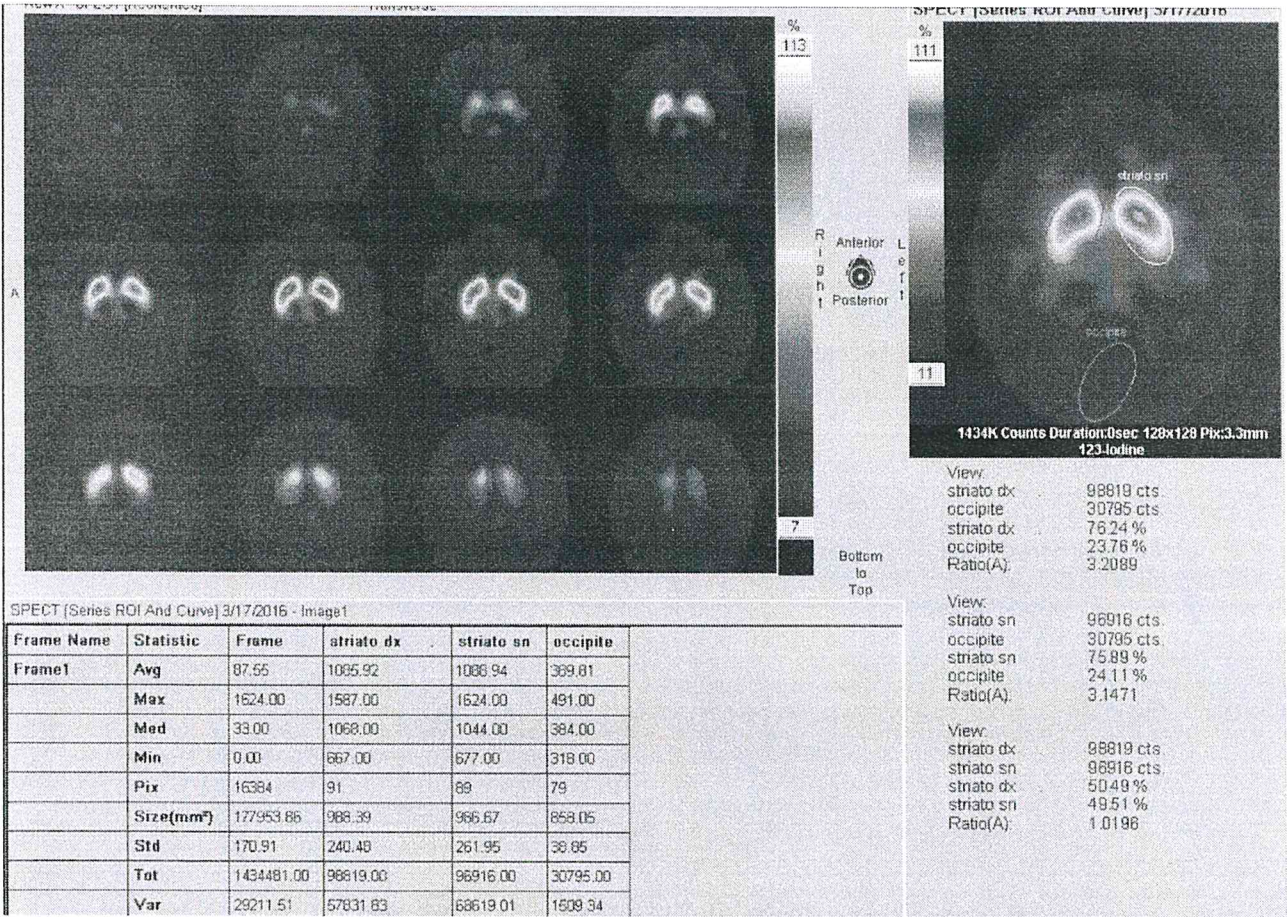
2) Quale caratteristica principale è evidente alla RMN:

- a. Ipointensità patologica pallidale nelle sequenze T1 e T2
- b. Presenza di "strie putaminali" in area peripallidale bilaterale
- c. Ischemia nuclei base bilaterale
- d. Reperto normale



Handwritten signatures and initials in blue ink, including a large stylized signature on the left, a curved line in the center, and initials 'H' and 'B' on the right.

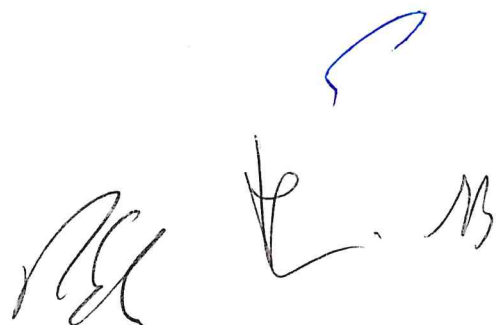
Una **SPECT cerebrale con DATscan** (Tracciante dopaminergico pre-sinaptico) viene eseguita successivamente (vedi immagine di seguito):



Handwritten signatures and initials at the bottom of the page.

3) Quale caratteristica si evidenzia alla SPECT DATscan:

- a. Normale innervazione dopaminergica bilaterale
- b. Marcata ipocaptazione dopaminergica putaminale bilaterale, più evidente a sn
- c. Normale captazione dopaminergica a dx, grave denervazione dopaminergica a sn
- d. Normale captazione dopaminergica a sn, grave denervazione dopaminergica a dx



Handwritten signature and initials in black ink, with a blue curved line above them.

Vengono poi eseguiti i seguenti accertamenti:

Esami ematologici: Fuori range di normalità gammaGT 49 U/l (v.n. 5-36). Nella norma i restanti esami di routine. TSH normale, anticorpi anti tiroide neg, CPK ed LDH normali

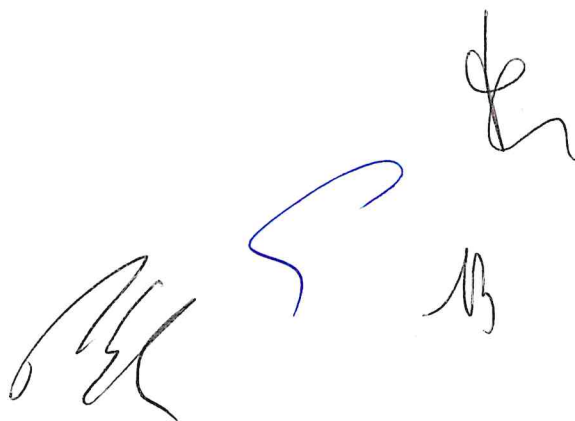
Esame urine: Nella norma

ECG: Ritmo sinusale 70 bpm, ritardo di conduzione ds

Potenziali Evocati Motori: risultati normali ai 4 arti.

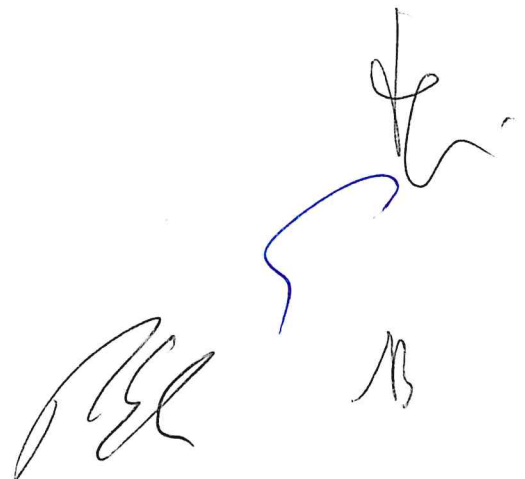
EMG-poligrafia: attività tremorigena sui 5 Hz a tratti sincrona e a tratti alternante in condizioni di riposo, variabile per ampiezza, frequenza ed alternanza durante posture fisse e l'esecuzione di task motori. La richiesta di effettuare un compito motorio ritmico con frequenza diversa rispetto all'arto controlaterale induce una disorganizzazione del tremore. Le prove di scrittura e grafica sono marcatamente disturbate.

EEG: tracciato ben organizzato con onde lente diffuse facilitate dall'iperpnea e sonnolenza di significato aspecifico. Sono presenti ipercinesie in postura e durante movimento volontario della mano dx con caratteristiche elettromiografiche di contrazione volontaria molto irregolare, variabile in diversi momenti dell'esame, ridotta da fenomeni distraenti priva di correlato EEG.

The image shows several handwritten marks and signatures in the bottom right corner. There are three distinct signatures in black ink, one of which is a stylized 'B'. There are also several blue ink marks, including a large, sweeping, curved line and some smaller, less defined strokes.

4) In base ai reperti RMN e neurofisiologici la ipotesi diagnostica più probabile è:

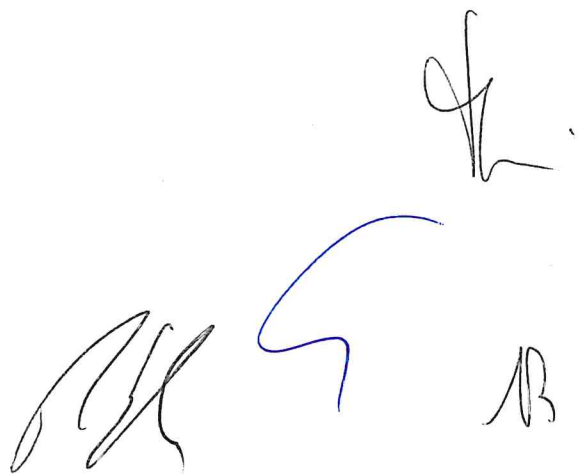
- a. Disturbo del movimento di natura "funzionale"
- b. Distonia mioclonica
- c. Malattia di Parkinson idiopatica
- d. Malattia metabolica



Handwritten signature and initials in black ink, with a blue curved line pointing from the signature towards the initials.

5) Quali esami ritieni siano più opportuni programmare ora?

- a. Dosaggio Cu, ceruloplasmina, Ecografia Epatica, Visita Oculistica
- b. Test in acuto alla L-Dopa, Analisi Genetica (pannello) per distonie
- c. Ricerca Acantociti e pannello genetico per ricerca mutazioni NBIA
- d. Nulla perché il disturbo è di natura funzionale



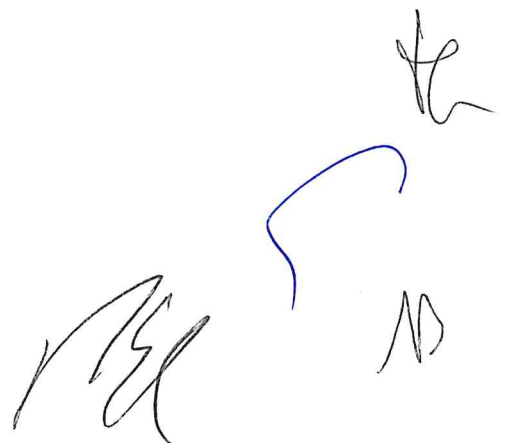
Handwritten signatures and initials in black and blue ink, located at the bottom right of the page. The signatures are stylized and appear to be initials or names of the respondents.

Esami biochimici: Ceruloplasmina 14.20 mg/dl (v.n. 17-65), cupremia 36 mcg/dl (v.n. 65-165), rame urinario 222 mcg/24 ore (v.n. 5-25). Chitotriosidasi: 67,5 nmol/h/ml (v.n. 0,1-54)

Ecografia addome completo: Fegato e milza appaiono di dimensioni ai limiti superiori della norma (milza di 12.2 cm) di morfologia conservata. La milza mantiene ecostruttura omogenea, il fegato è ubiquitariamente caratterizzato da lesioni nodulari solide in parte iper in parte ipoecogene di dimensioni variabili da pochi a circa 25 mm con un'area ipoecogenza di circa 30 mm al 7 segmento in sede marginale posteriore. Colecisti ben distesa alitiasica. Non dilatazione delle vie biliari intra ed extraepatiche. Regolari i reni ed il pancreas ove esplorabile in relazione al meteorismo. Non dilatate le vie escrettrici urinarie. In pelvi vescica mediamente distesa, esente da vegetazioni endoluminali. Utero normoconformato antiversoflesso. Il meteorismo enterocolico copre le regioni annessiali. Non fluido libero peritoneale.


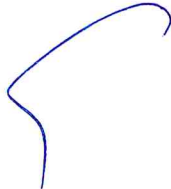


Esame oculistico: Bilaterali fini depositi brunastri corneali endoteliali compatibili con anello di Kayser Fleischer in malattia da accumulo.

RM addome superiore con e senza mdc: Fegato di forma e dimensioni nei limiti della norma. L'intensità di segnale è diffusamente disomogenea, plurinodulare, ben visibile nelle sequenze pesate in T1 in fase e in opposizione di fase, compatibile in prima ipotesi con un quadro di steatosi diffusa. Nelle sequenze post contrastografiche non si evidenziano enhancement nodulari precoci o tardivi. Si mantiene un quadro nodulare disomogeneo. Le sequenze in diffusione non mettono in evidenza lesioni focali. Non si evidenziano dilatazioni delle vie biliari. Colecisti ben distesa alitiasica, Nelle sequenze tardive si osserva normale escrezione delle vie biliari del mezzo di contrasto epato specifico. La milza è aumentata di dimensioni senza lesioni focali. Nei limiti della norma il pancreas, i surreni ed entrambi i reni. Non si evidenziano adenopatie.

The image shows three handwritten signatures in black ink. A blue curved line is drawn between the top signature and the bottom two signatures, possibly indicating a relationship or a sequence. The signatures are stylized and cursive.

6) DIAGNOSI FINALE DEL CASO:

- a. Caso di malattia metabolica da accumulo pallidale (NBIA)
- b. Caso di malattia di Wilson (farei analisi gene ATP7B)
- c. Caso di malattia di Wilson (non serve fare analisi genetica)
- d. Caso di malattia mitocondriale (farei analisi genetica mitocondriale)

PROVA NON ESATTA

SACUAFOLS BONVIGNA

Solutoe Benz

17/02/2021



PROVA PRATICA N.1

PROVA PRATICA N. 1

Donna, 68 anni

Dal 2016 circa ha manifestato comparsa di un movimento tremoriforme della mano destra. In seguito, ha manifestato nella stessa sede rigidità e lentezza nei movimenti, lentamente ingravescente nel tempo, con successiva comparsa di impaccio nei movimenti fini della mano con difficoltà a tagliare le cose, scrivere, cucire, attaccare i bottoni.

Dal 2018 si è manifestata una progressiva disestesia della mano destra con difficoltà nella paziente "a comandare la mano".

A causa del movimento tremoriforme ha assunto terapia con propranololo con un lieve beneficio soggettivo. È stata poi trattata con levodopa (non ricorda il dosaggio) senza alcun beneficio.

Dal punto di vista non motorio non sono riferiti sintomi di rilievo, è presente da molti anni una tendenza all'ipotensione arteriosa clinicamente non rilevante.

Nessun altro elemento anamnestico significativo. Non distimia, depressione o turbe comportamentali.

EON:

Segni meningei: Assenti

Visus: Normale

Motilità oculare intrinseca : Normale

Motilità oculare estrinseca : Normale

Nistagmo: Qualche scossa nella estrema lateralità.

Rimanenti nervi cranici: Normale

Segni di liberazione: Presente palmomentoniero bilateralmente e pollice-mentoniero positivo a destra.

Stazione eretta: Normale

Romberg: Negativo

Deambulazione: Sincinesie pendolari ridotte a destra.

Prove metriche: Normale

Diadococinesia: Normale

Trofismo: Normale

Tono: Discreta rigidità plastica agli arti di destra.

Barrè / Mingazzini arti superiori: Normale

Barrè / Mingazzini arti inferiori: Normale

Motilità globale: Normale

Motilità segmentaria: Impaccio nei movimenti della mano destra, senza aspetti di fatica acinetica.

Stenia segmentaria: Normale


Movimenti involontari: Presenta contrazioni tremoriformi rapide ed irregolari della mano destra, subcontinue presenti sia a riposo che con l'azione, evocabili con stimolo sensitivo e con il movimento volontario.

Riflessi osteo-tendinei: Normale

Segni piramidali: Assenti

Sensibilità superficiale: Riferisce disestesie in emisoma destro soprattutto alla mano.

Sfinteri: Controllati

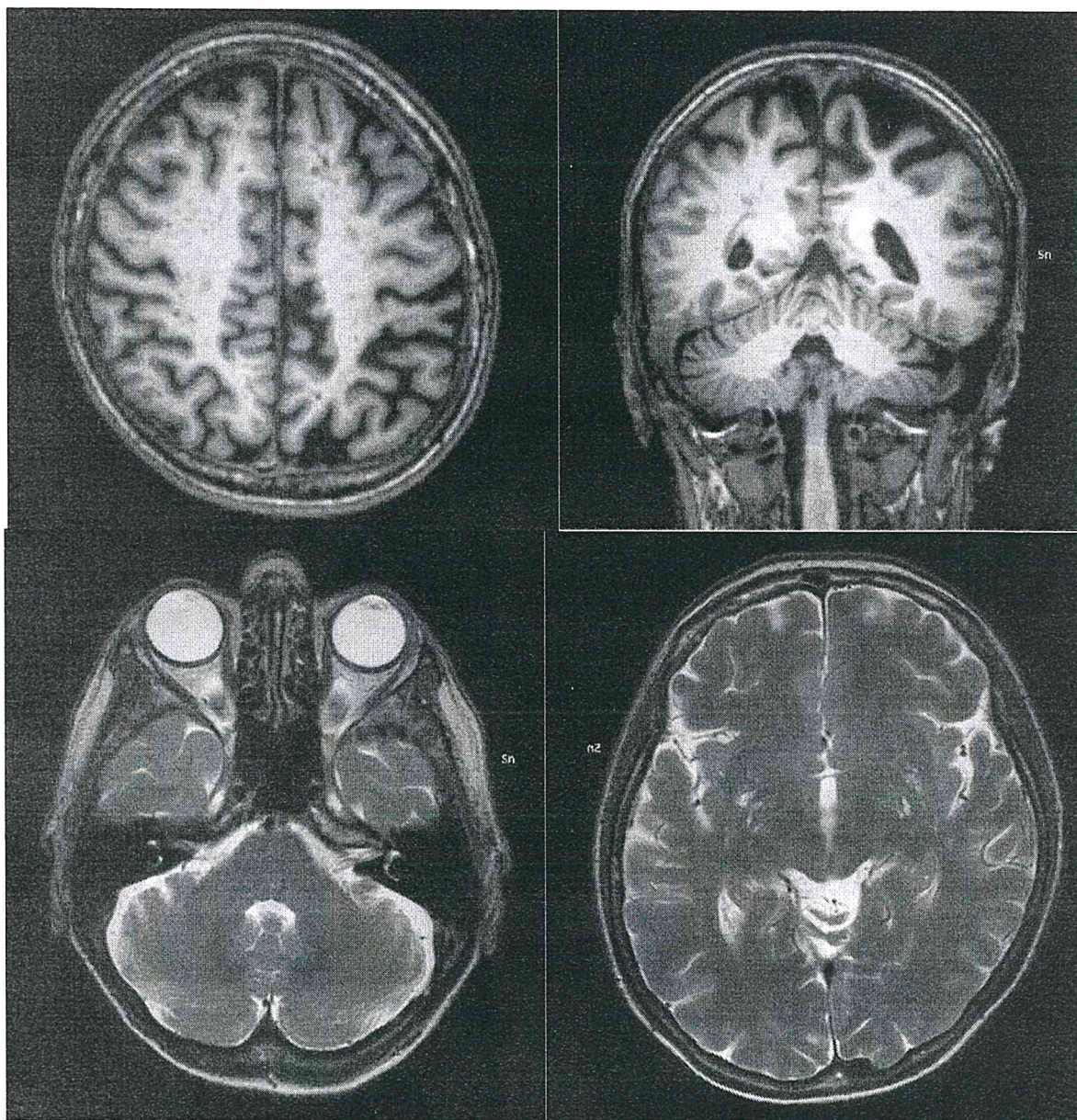
The block contains four handwritten marks in blue ink. From left to right: a stylized signature that appears to be 'AG', a set of initials 'L', a large, loopy flourish or signature, and a small, compact signature.

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

- a. Malattia di Parkinson Idiopatica
- b. Parkinsonismo Degenerativo Atipico all'esordio
- c. Una encefalopatia paraneoplastica a rapida evoluzione
- d. Un disturbo del movimento funzionale

ME L R

La paziente quindi esegue:
RMN cervicale (a norma) e RMN cerebrale (vedi):



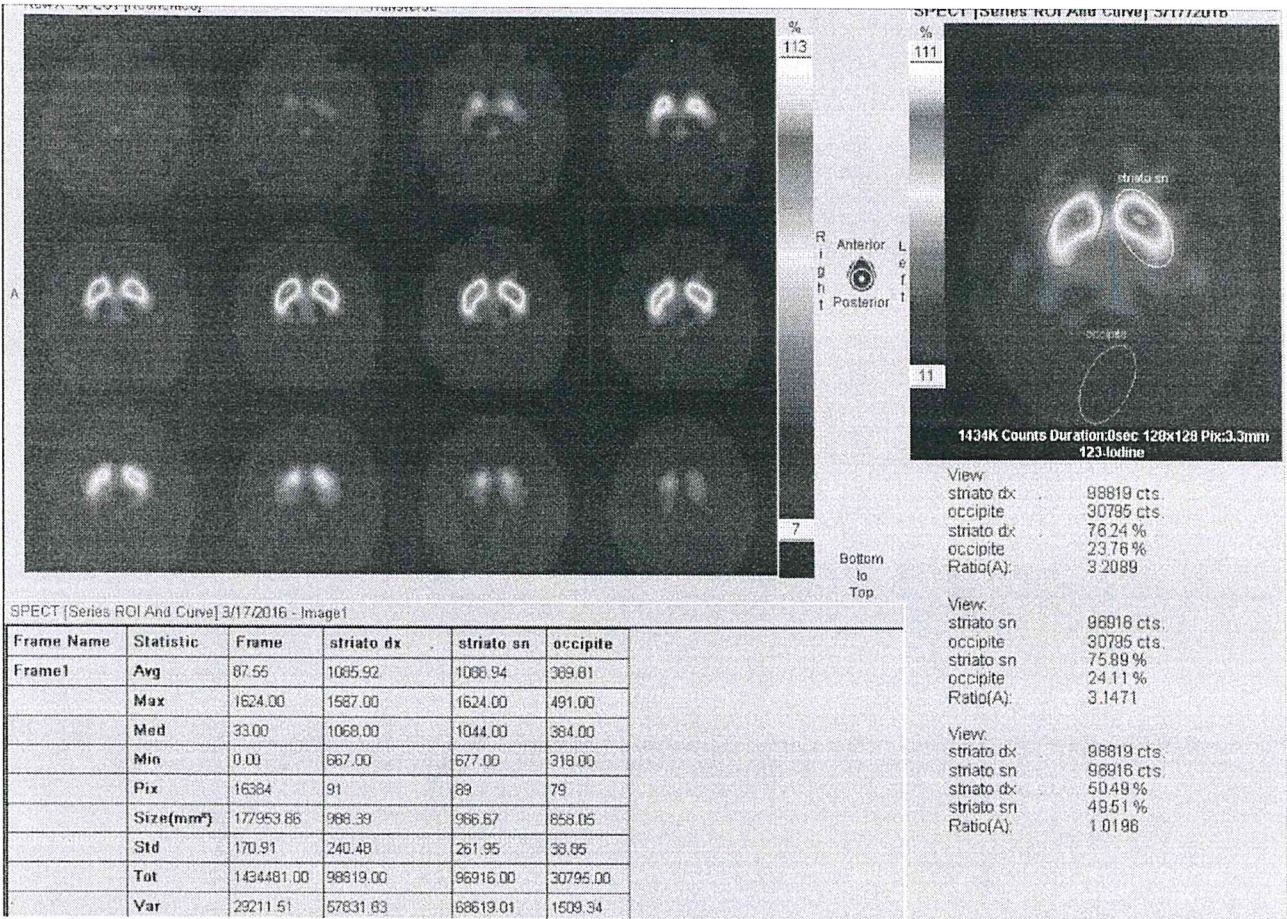
198 12 13

2) Quale caratteristica principale si rileva alla RMN:

- a. Stato cribroso nuclei della base
- b. Atrofia parietale asimmetrica
- c. Gliosi vascolare aspecifica
- d. Atrofia fronto-temporale bilaterale

Al L B

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



Handwritten signatures and initials at the bottom of the page.

3) Quale caratteristica si evidenzia alla SPECT DATscan:

- a. Normale innervazione dopaminergica bilaterale
- b. Denervazione dopaminergica putaminale bilaterale
- c. Asimmetrica captazione dopaminergica (minore emisfero sn)
- d. Asimmetrica captazione dopaminergica (minore emisfero dx)

BE L R B

Vengono quindi eseguite le seguenti indagini:

Elettroencefalografia (ENG) e Studio risposte riflesse a lunga latenza evocate da stimoli elettrici (LLR): Lo studio neurografico è risultato ai limiti della norma, in particolare non sono stati evidenziati segni di sofferenza a carico delle fibre sensitive dei nervi distali dell'arto superiore destro. Lo studio delle risposte LLR ha evidenziato una modesta ipereccitabilità delle subcomponenti precoci LLR1 per stimolo/derivazione a destra.

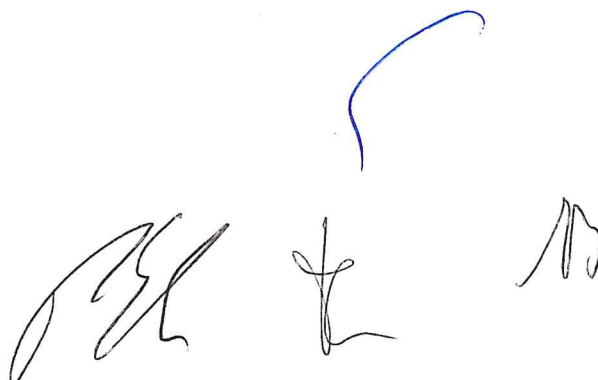
Video-EEG-poligrafia: Il tracciato è sufficientemente organizzato in veglia. È presente modesta attività lenta di significato aspecifico sulle regioni temporali dei due emisferi. Si registrano mioclonie ad andamento ripetitivo, a frequenza irregolare, a carico dell'arto superiore destro. Un'analisi di back-averaging dei movimenti involontari ha evidenziato un possibile correlato EEG in sede entrale sinistra, suggestivo per un'origine corticale delle ipercinesie (mioclono).

Valutazione Neuropsicologica: aprassia melocinetica arto superiore destro e deficit della memoria verbale a lungo termine scarsamente permeabile a cues. Dal punto di vista psico-comportamentale si osserva tono dell'umore gravemente deflesso sul versante depressivo per importanti fattori stressori che comprendono più aspetti della vita; salute, relazioni, lavoro e famiglia.

Test di risposta dopaminergica (07.11.2019):

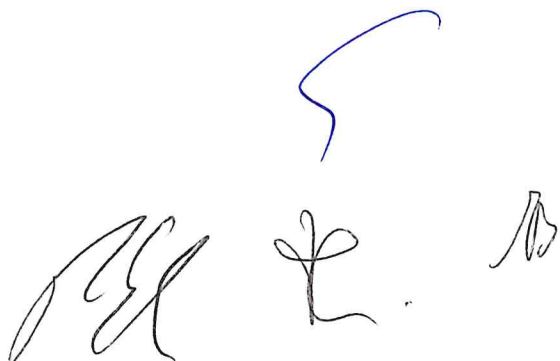
- UPDRS-III in med-Off: 10/108

- UPDRS-III in med-On: 10/108

The image shows three handwritten marks in blue ink. On the left is a large, stylized signature. In the center is a smaller, more compact signature or set of initials. On the right is a third, distinct signature. Above the central mark is a long, curved blue line that arches over the space between the three marks.

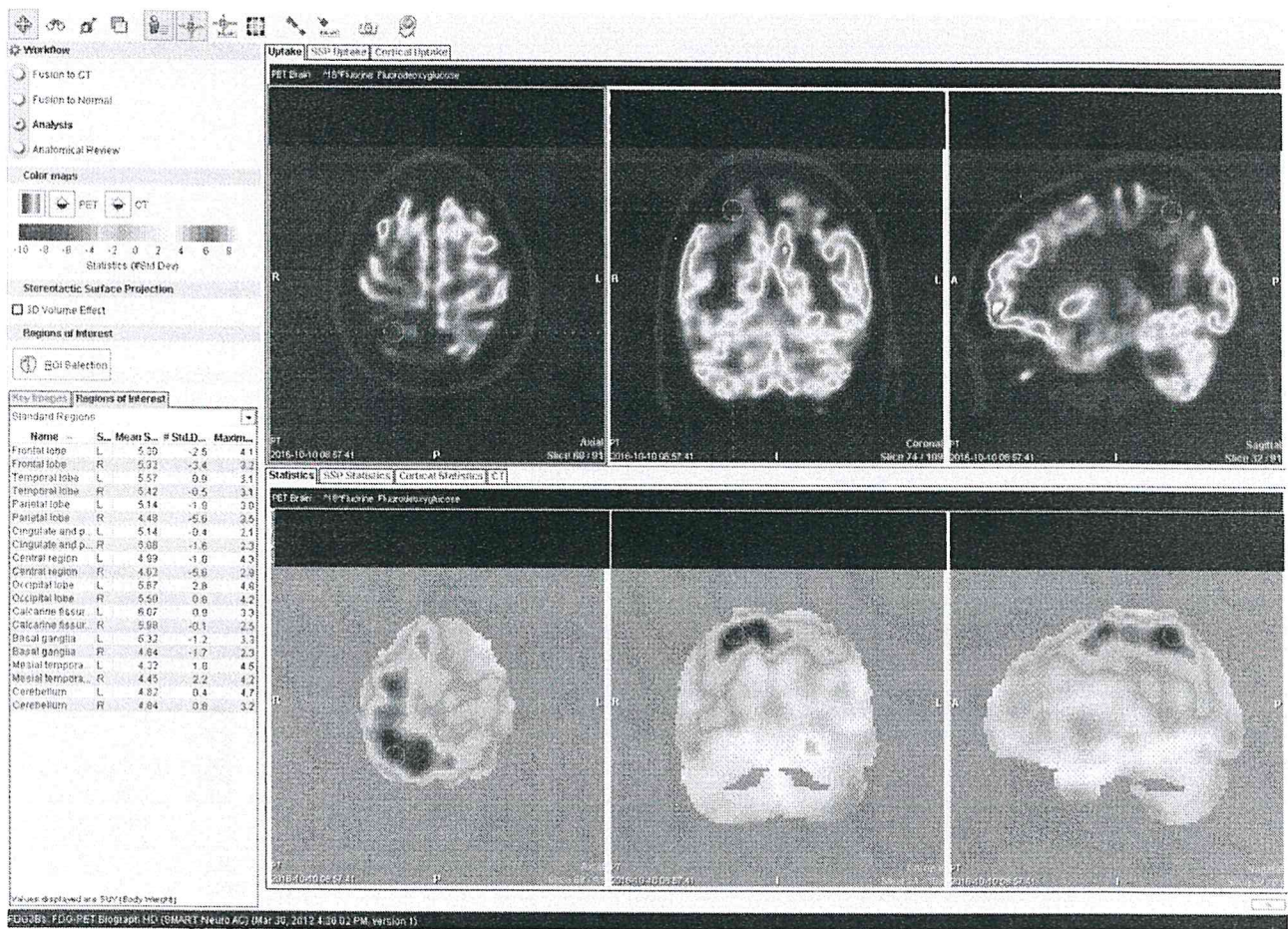
4) La presenza di movimenti involontari e disturbi cognitivi orienta verso:

- a. Malattia degenerativa tipo sinucleopatia
- b. Malattia degenerativa tipo Alzheimer
- c. Malattia degenerativa tipo taupatia
- d. Distonia mioclonica



Handwritten signature and initials in black ink, with a blue checkmark above them.

Viene quindi eseguita PET-FDG cerebrale, riportata nella immagine seguente:



Handwritten signatures and a blue checkmark.



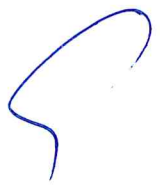
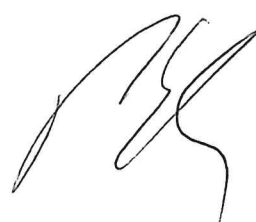
5) La CT-PET con tracciante FDG evidenzia:

- a. Ipometabolismo cerebrale focale e lateralizzato
- b. Ipometabolismo cerebrale diffuso
- c. Ipometabolismo cerebrale bilaterale posteriore
- d. Reperto normale

ABE L B

6) La DIAGNOSI FINALE DEL CASO è:

- a. Atrofia Multisistemica all'esordio (tipo MSAp)
- b. Paralisi Sopranucleare Progressiva (forma classica tipo PSP-RS)
- c. Malattia da Prioni all'esordio
- d. Degenerazione Cortico-Basale (CBD)

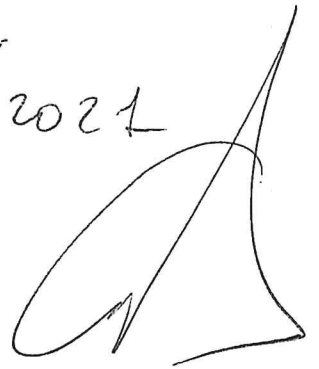


PROVA NON ESTIMATA

SALVATORE BONVEGNA

Salvatore Bonvegna

17/02/2021

A large, stylized handwritten signature in black ink, consisting of a large loop and a long horizontal stroke.

PROVA PRATICA N. 3

PROVA PRATICA N. 3

Donna, 75 anni

Da 2-3 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)
- PET-CT total body: negativa;
- EMG ai 4 arti: solo lieve radicolopatia L5 bilaterale (aspecifica);
- SPECT cerebrale DATSCAN: lieve-moderata riduzione dell'attività presinaptica nigro-striatale in corrispondenza di entrambi i putamen.

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 adiadicocinesia 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

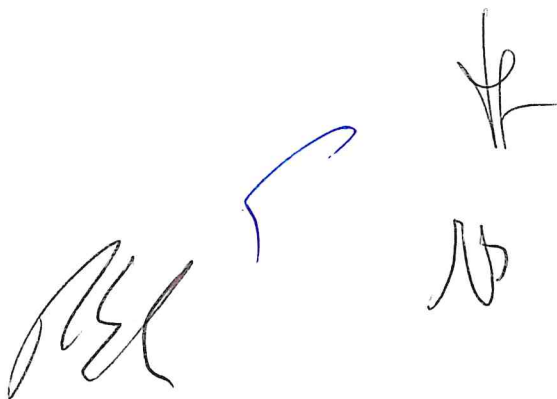
Riflessi addominali: Presenti e simmetrici

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. Atassia Spino-cerebellare (SCA)
- b. Sindrome cortico-basale (CBD)
- c. Una encefalopatia a rapida evoluzione
- d. Atassia mitocondriale



Ha quindi eseguito:

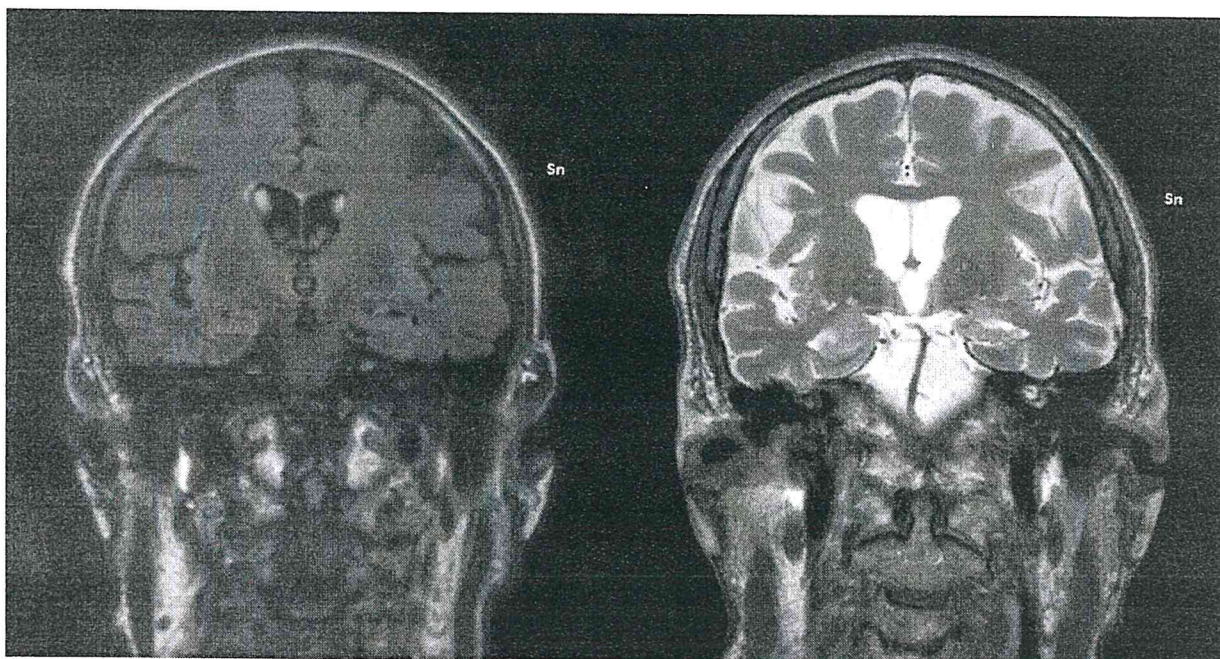
Esami Laboratorio

Esami ematochimici di routine nei limiti di norma. Si segnala unicamente VES=40 (vn: 0 – 20)

Test neuropsicologici: “presenza di un 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.

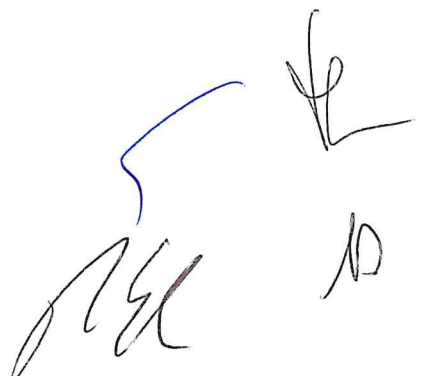
RMN encefalo:



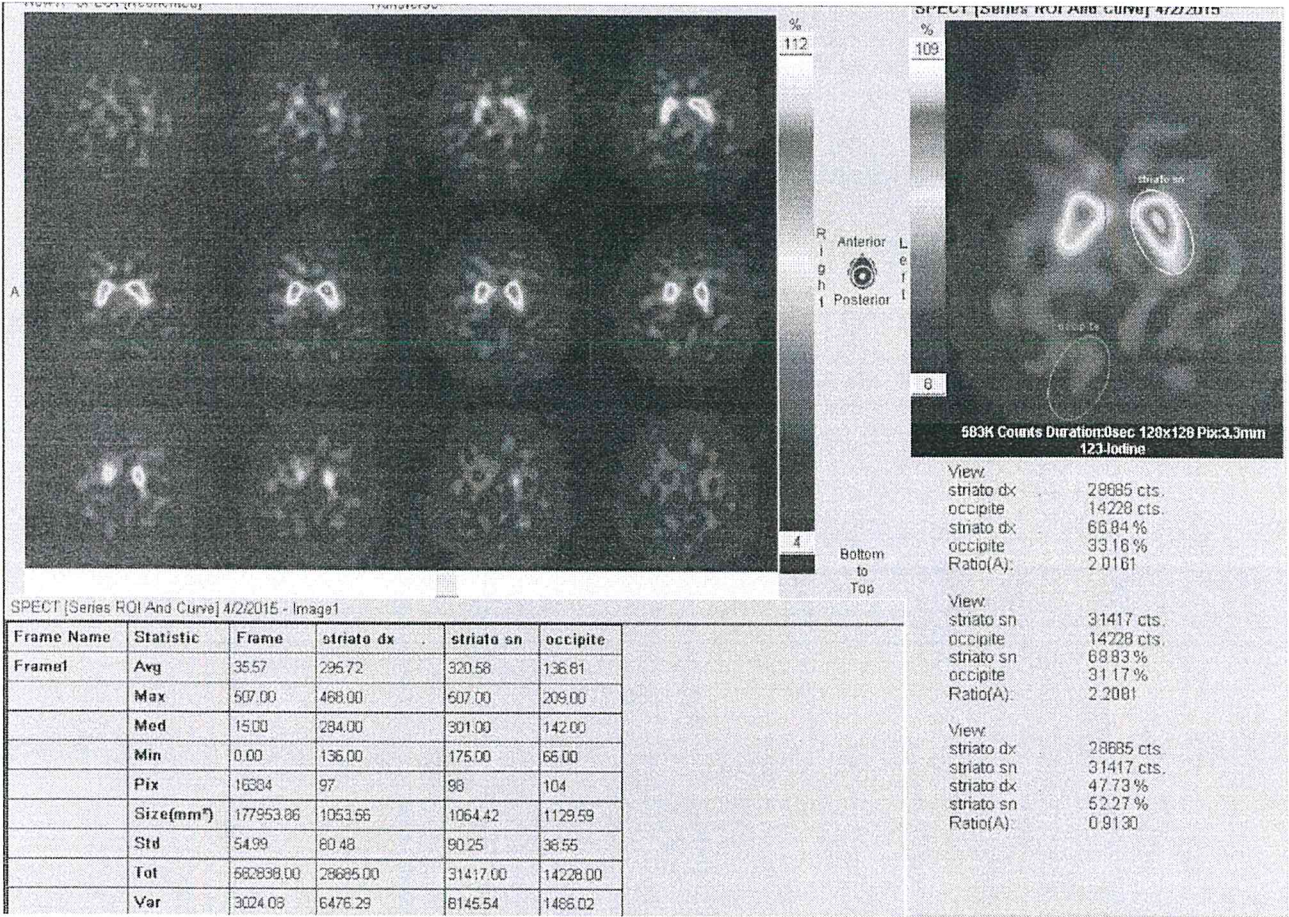
Handwritten signatures and initials in blue and black ink, including a large signature and several smaller initials.

2) Quale caratteristica principale è evidente alla RMN:

- a. Idrocefalo
- b. Atrofia corticale diffusa
- c. Gliosi vascolare
- d. Reperto normale

Handwritten signature and initials in blue and black ink.

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



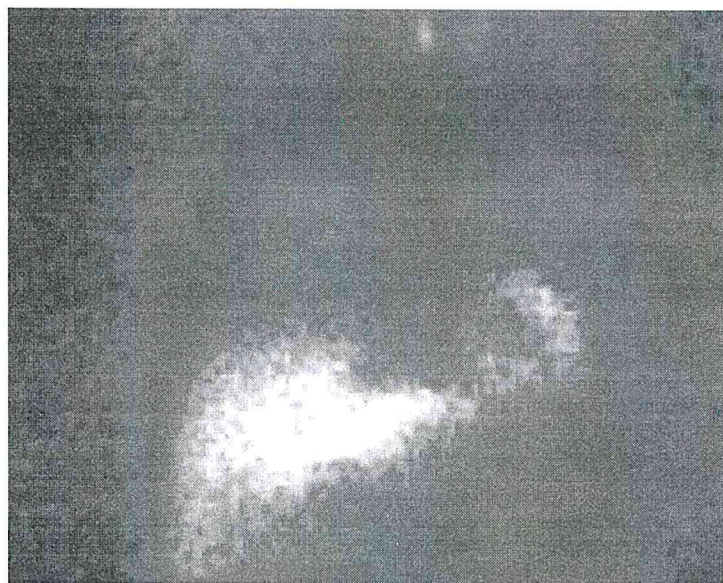
Handwritten signatures and initials at the bottom right of the page.

3) Quale caratteristica evidenzi alla SPECT DATscan:

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

Handwritten signatures in blue and black ink, located in the bottom right corner of the page. There are four distinct signatures: a blue one at the top left, a black one at the top right, a large black one at the bottom left, and a smaller black one at the bottom right.

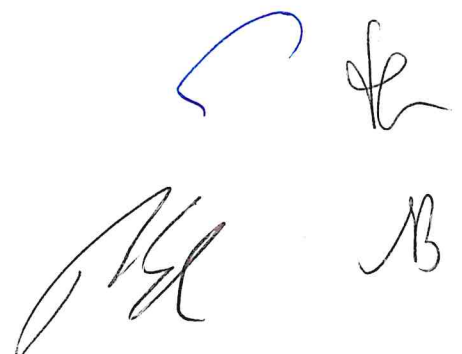
Viene poi eseguita una **scintigrafia cardiaca con MBIG** (tracciante adrenergico cardiaco) che è evidenziata nella immagine seguente:



Handwritten signatures and initials in blue and black ink, located in the bottom right corner of the page.

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 signature and initials in blue ink. The signature is a stylized 'M' followed by 'G'. To its right are the initials 'R' and 'B' stacked vertically.

Completamento con seguenti esami diagnostici:

Esame LCR: lieve iperproteinorachia. bande: POSITIVO per reazione oligoclonale (Tipo 3).
Markers onconeurali: negativi per sintesi intratecale.

Profilo Onconeurale e disimmune:

Anticorpi anti GABA_B: negativi;
Anticorpi anti GAD: 2,3 UI/l (nella norma);
Anticorpi anti LGI 1: 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

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 Sinemet 100/25 mg 1 + ½ cp).

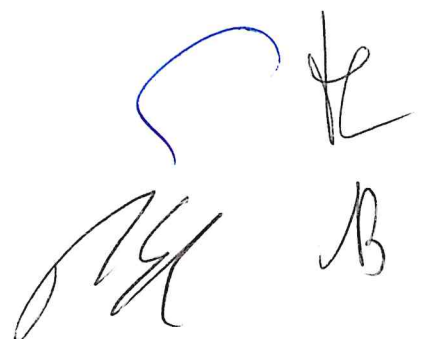
- In "Med-Off", UPDRS-III=39/108

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

Esito: miglioramento del 5%

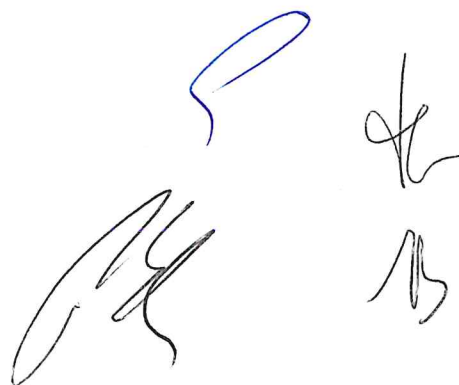
Valutazione neuroftalmologica: clieve alterazione del controllo di movimenti oculari sovranucleare. Cataratta cortico-nucleare di grado moderato bilaterale. Ipoprofondità di camera anteriore bilaterale. Ipermetropia elevata bilaterale.

Test di funzionalità SNV: I riflessi cardiovascolari risultano conservati

Handwritten signatures and initials in blue and black ink. There are two blue signatures, one on the left and one on the right, and two black initials, one on the left and one on the right.

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

- a. Malattia degenerativa tipo Atrofia Multisistemica, forma cerebellare (MSAc)
- b. Malattia degenerativa tipo Atrofia Multisistemica, forma Parkinsoniana (MSAp)
- c. Atassia Spino-cerebellare (tipo SCA)
- d. Altra patologia neurologica senza coinvolgimento SNV

The bottom right of the page contains several handwritten marks in blue ink. There is a large, stylized signature that appears to be 'AG' or similar. To its right, there is a smaller, more compact signature. Above the 'AG' signature, there is a small, looped mark. To the right of the compact signature, there are two more marks: one that looks like a stylized 'K' or 'H' and another that looks like a stylized 'B' or '13'.

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

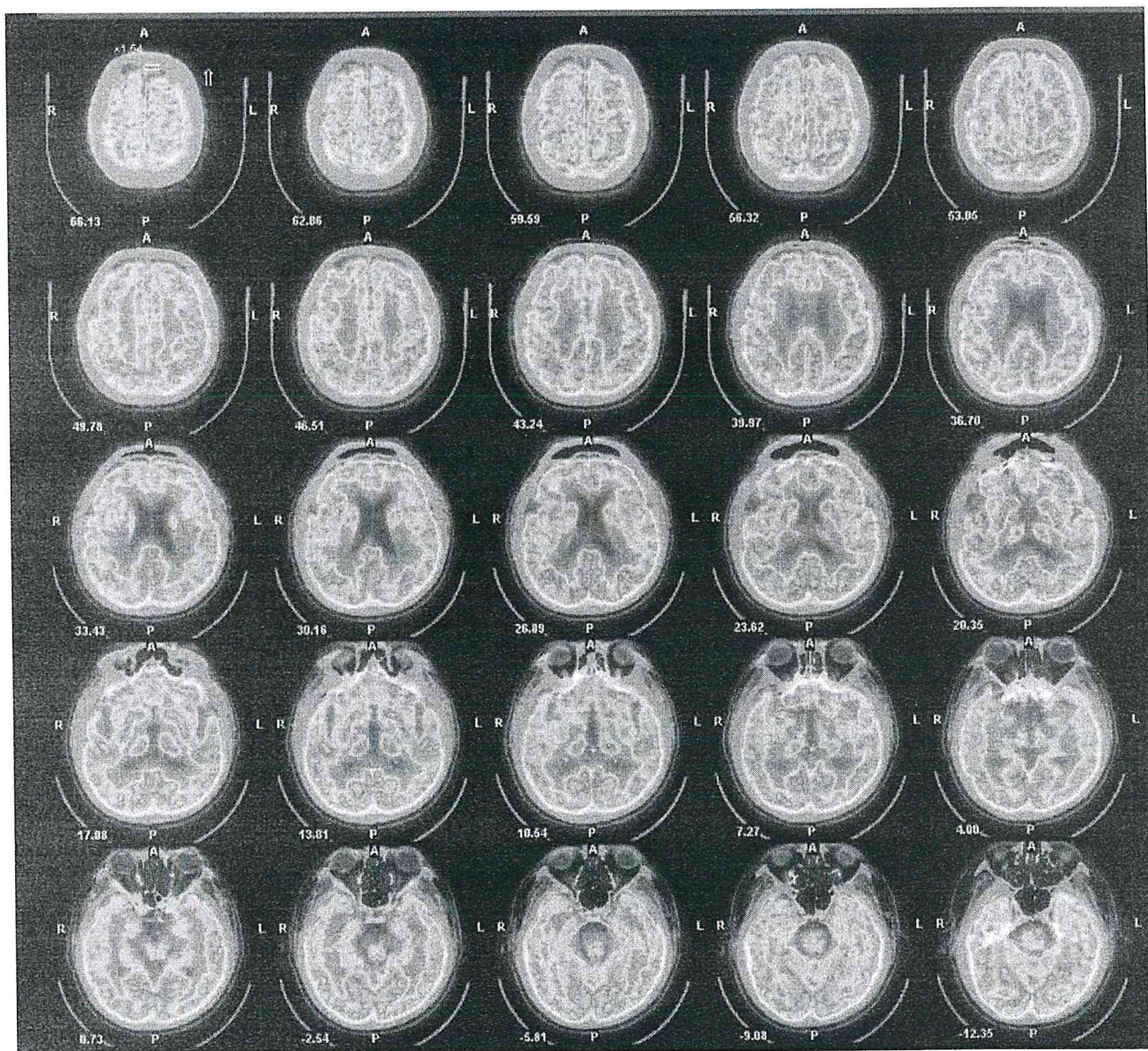
- a. Analisi liquorale proteina Tau e 14-3-3
- b. Analisi genetica per SCA
- c. Ripetizione CT-PET total-body tra 6 mesi per ricerca neoplasia occulta
- d. Nulla, aspetterei la evoluzione clinica

Handwritten signature and initials in blue ink. The signature is on the left, followed by the initials 'HL' in the center, and a stylized 'M' on the right.

Analisi Liquorale:

- Proteina 14-3-3: positiva
- Aumento nel liquor proteina tau
- Analisi gene PRNP: presenza di mutazione puntiforme CAG>AAG al codone 200; polimorfismo codeone 129: Metionina/Valina

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



[Handwritten signature]

[Handwritten signature]

[Handwritten signature]

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

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

5

13 12 13

8) DIAGNOSI FINALE DEL CASO:

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

5
PGL ELB