

Asia è nata il 21.10.2005, alla 38a settimana, da parto spontaneo dopo gravidanza normodecorsa.

Alla nascita il peso era 3,800kg, la lunghezza 51 cm, la cof 35 cm; apgar 8 al primo minuto e 9 ai 5 minuti.

Nei primi giorni di vita la bambina era soporosa e la suzione era scarsa; erano inoltre presenti frequenti rigurgiti. A circa trenta giorni è comparsa la prima crisi epilettica caratterizzata da cianosi alle labbra, revulsione degli occhi con fissità dello sguardo, ipertono e tremori fini agli arti. La stazione seduta è stata acquistata intorno ai 18 mesi; il linguaggio verbale è attualmente limitato a vocalizzi. Sia tac che risonanza magnetica sono risultate nella norma.

L'eeg: elettroencefalogramma ha evidenziato un quadro di anomalie in addormentamento e in sonno. Sono stati eseguiti e risultati nella norma, le seguenti indagini genetiche: cariotipo, x fragile, mecp2, angelman.

All'esame obiettivo si apprezzano ipotonia assiale, strabismo, bocca aperta con labbro inferiore everso. Asia presenta rigurgiti frequenti, alimentazione difficoltosa, alvo stitico, difficoltà di addormentamento con risvegli frequenti. Ha stereotipie motorie delle mani che porta insistentemente alla bocca e batte sul passeggino. Vengono inoltre riferiti episodi di riso immotivato. A Siena, è risultata una mutazione cdk15, assente nel dna dei genitori.