

Brenda è nata il 22.02.2005 alla 38a settimana di gestazione, da parto cesareo per pregresso cesareo.

Durante il primo mese di gravidanza, Al settimo mese la mamma Antonella ha presentato diabete gestazionale ed ha assunto terapia insulinica. Alla nascita i parametri auxologici erano: peso 4.150, lunghezza 53 cm, cc 38cm ed il punteggio apgar 8 a 1 minuto e 9 a 5 minuti, la bambina si nutriva regolarmente ed era molto tranquilla, troppo tranquilla, infatti **brenda non piange mai**.

<http://www.youtube.com/watch?v=OvVROsw26X4>

Erano stati notati alcuni episodi di retroversione dei bulbi oculari.

All'età di 40 giorni circa Brenda al risveglio ha presentato la prima crisi convulsiva. La crisi è durata pochi secondi ed è stata caratterizzata da iperemia del volto con cianosi al prolabio, fissità dello sguardo, clonie degli arti ed ipertono. Già dal giorno successivo la bambina ha presentato crisi quotidiane plurime ed è stata quindi ricoverata.

Gli elettroencefalogrammi (eeg) hanno evidenziato minima asimmetria dell'attività di fondo.

Le crisi hanno assunto le caratteristiche degli spasmi in flessione e si presentavano anche a grappoli.

A 4 mesi si è evidenziata una decelerazione della crescita della velocità di crescita. Notata dal pediatra solo cranica, ma era complessiva.

Dall'età di 10 mesi circa, Brenda ha iniziato a vocalizzare e successivamente sono comparsi movimenti stereotipati tipo mano-bocca e sfarfallamento delle mani e dondolamento laterale del tronco.

La RMN encefalo ha mostrato solo modico aumento delle cavità ventricolari e degli spazi liquorali periencefalici in sede fronto-temporali.

Test di metilazione e Fish del cromosoma 15 e studio dei riarrangiamenti subtelomerici negativi.

Brenda assume terapia antiepilettica con un controllo solo parziale delle crisi.

Oltre alle crisi epilettiche, ha anche episodi tipo assenza, con allargamento di braccia, clonie dei piedi e delle palpebre e dopo riprende le attività.

Sotto l'aspetto psicomotorio, il controllo del capo e del tronco è scarso, i movimenti manuali sono scarsi e non finalizzati, ma è sempre più attiva e vigile.

Non mastica il cibo, è tendenzialmente stitica, non presenta né scialorrea né bruxismo.

Presenta un ponte nasale ampio e basso, filtro ben disegnato, occipite piatto.

La mutazione riscontrata in Brenda non è presente nei genitori.

E' presumibile che tale alterazione sia insorta "de novo" al momento del concepimento.