

Elena è nata il 15.04.01, da parto spontaneo alla 41a settimana di gravidanza normodecorsa. Anche se alla sesta settimana di gestazione era troppo piccola per data, dopo due settimane giusta, al terzo trimestre piccola, Alla nascita il peso era 3,250kg, la lunghezza 51cm e la circonferenza cranica, 34cm. Apgar 9 al 1' e 10 ai 5'.

Nel periodo postnatale la bambina **piangeva ininterrottamente** 22 ore su 24, dormiva 2 ore e non voleva essere toccata.

A 45 giorni di vita Elena ha presentato i primi episodi critici. 7/8 crisi al giorno, durante il sonno e alla comparsa di rumori, dapprima anche deboli.

Tali crisi sono state presenti fino all'età di un anno. La bambina ha presentato un periodo di benessere clinico in assenza di terapia farmacologica fino a 3 anni, quando le crisi sono nuovamente ricomparse e sono tuttora presenti anche se è farmacologicamente trattata . Le crisi compaiono a periodi bisettimanalmente, altri periodi bimensilmente, non più scatenate dai rumori.

La stazione seduta è stata conseguita a 9 mesi, la deambulazione autonoma a 4 anni.

Ha stereotipie motorie delle mani lungo la linea mediana, strabismo incrociato, alterazioni del ritmo respiratorio con iperventilazione, bruxismo, scialorrea.

E' ipovedente, per difficoltà corticali, nell'eeg (elettroencefalogramma) le crisi sono sempre state frontali e occipitali

A volte stitica, ha comunque aria in pancia.

Grella Elena presenta diagnosi cdk15, non essendo riscontrata la mutazione nei genitori, è presumibile che tale alterazione sia insorta "de novo" al momento del concepimento.