

NEONATO
Accertamenti da eseguire al più presto nel neonato, prima del decesso, anche durante le manovre rianimatorie
1- Prelievi di sangue (è possibile ravvisare lo stato di necessità)
<ul style="list-style-type: none"> • Glicemia • Elettroliti sierici • Calcio, magnesio • Ammonio • Acido lattico • Cartoncino per SNE (Screening Neonatale Esteso)* • Emocoltura • PCR (<i>Polymerase Chain Reaction</i>) per virus • Tamponi colturali di superficie • Conservare 2 cartoncini DBS ("<i>Dried Blood Spot</i>") per indagini metaboliche e genetiche e un campione di sangue in EDTA per eventuali indagini molecolari nel caso di forte sospetto di malattia metabolica. • Se possibile raccogliere un campione di qualche ml di siero e plasma (centrifugare immediatamente) da congelare in frazioni separate. • Sangue per indagini genetiche (3-5 ml di sangue intero in EDTA, da congelare senza centrifugare); conservare più cartoncini di carta bibula.
2- Non si raccomandano, al momento, il prelievo di liquor e urine per le difficoltà tecniche
3- Prelievi bioptici
<ul style="list-style-type: none"> • Biopsia cutanea: da effettuare, se possibile, prima del decesso. La sede preferenziale per l'esecuzione della biopsia cutanea è la faccia mediale del quadricipite (coscia) o del tricipite (braccio). Il campione bioptico, raccolto sterilmente, deve avere uno spessore 3x2 mm. Inviare rapidamente il campione di citogenetica. È possibile conservare il campione per 1-2 giorni in mezzo di coltura o in una garza imbevuta di soluzione salina NaCl 0,9%. Non congelare il campione. • Biopsia muscolare: avvolgere in alluminio, congelare subito e conservare a -70°C, quindi contattare il centro di malattie metaboliche o l'anatomopatologo di riferimento.
Accertamenti da eseguire post mortem
<ul style="list-style-type: none"> • Misure antropometriche: peso, lunghezza, circonferenza cranica, circonferenza addominale, <i>crown rump length</i> (lunghezza vertice-sacro), <i>crown heel length</i> (lunghezza vertice-tallone, a gambe distese). • Fotografie: corpo intero supino e prono, volto, profilo, note dismorfiche e malformative, dettaglio facies, dettaglio di mani e piedi. • Rx scheletro.
4- AUTOPSIA: se possibile entro 48 ore.
Informativa e consensi per i genitori del minore
<ul style="list-style-type: none"> • Consenso per test genetici • Consenso per il prelievo e la conservazione dei campioni biologici • Informativa per autopsia • Consenso alla documentazione iconografica ai fini diagnostici e di studio