

<b>NEONATO</b>
<b>Accertamenti da eseguire al più presto nel neonato, prima del decesso, anche durante le manovre rianimatorie</b>
<b>1- Prelievi di sangue (è possibile ravvisare lo stato di necessità)</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Glicemia</li> <li>• Elettroliti sierici</li> <li>• Calcio, magnesio</li> <li>• Ammonio</li> <li>• Acido lattico</li> <li>• Cartoncino per SNE (Screening Neonatale Esteso)*</li> <li>• Emocoltura</li> <li>• PCR (<i>Polymerase Chain Reaction</i>) per virus</li> <li>• Tamponi colturali di superficie</li> <li>• 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.</li> <li>• Se possibile raccogliere un campione di qualche ml di siero e plasma (centrifugare immediatamente) da congelare in frazioni separate.</li> <li>• Sangue per indagini genetiche (3-5 ml di sangue intero in EDTA, da congelare senza centrifugare); conservare più cartoncini di carta bibula.</li> </ul>
<b>2- Non si raccomandano, al momento, il prelievo di liquor e urine per le difficoltà tecniche</b>
<b>3- Prelievi bioptici</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• 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.</li> <li>• Biopsia muscolare: avvolgere in alluminio, congelare subito e conservare a -70°C, quindi contattare il centro di malattie metaboliche o l'anatomopatologo di riferimento.</li> </ul>
<b>Accertamenti da eseguire post mortem</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• 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).</li> <li>• Fotografie: corpo intero supino e prono, volto, profilo, note dismorfiche e malformative, dettaglio facies, dettaglio di mani e piedi.</li> <li>• Rx scheletro.</li> </ul>
<b>4- AUTOPSIA: se possibile entro 48 ore.</b>
<b>Informativa e consensi per i genitori del minore</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Consenso per test genetici</li> <li>• Consenso per il prelievo e la conservazione dei campioni biologici</li> <li>• Informativa per autopsia</li> <li>• Consenso alla documentazione iconografica ai fini diagnostici e di studio</li> </ul>