

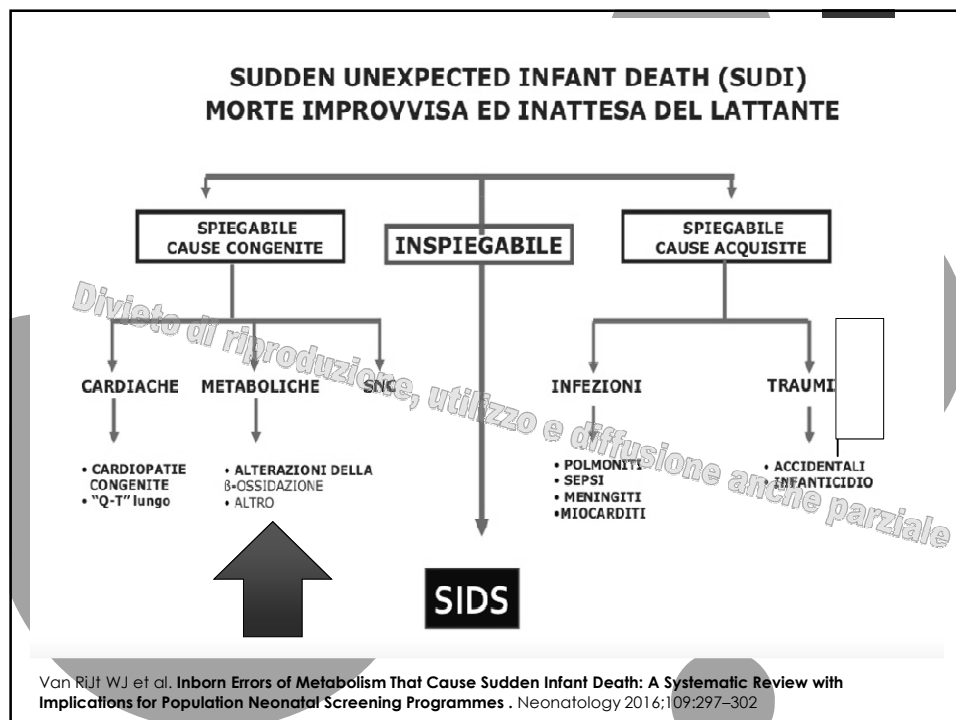

43° CONGRESSO NAZIONALE SIMLA VERONA
 SIMLA: PER UNA NUOVA COSCIENZA E CONOSCENZA NELLA MODERNA MEDICINA LEGALE E NELLA SCIENZA FORENSE
 18 - 20 SETTEMBRE 2018
 VERONA, PALAZZO DELLA GRAN GALLERIA



L'autopsia pediatrica e gli errori congeniti del metabolismo (ECM): l'importanza di un protocollo condiviso

**B.DEFRAIA, R. PIUMELLI, A.M. BUCCOLIERO,
M. FOCARDI, G.A. NORELLI, V. PINCHI**


 UNIVERSITÀ DEGLI STUDI FIRENZE



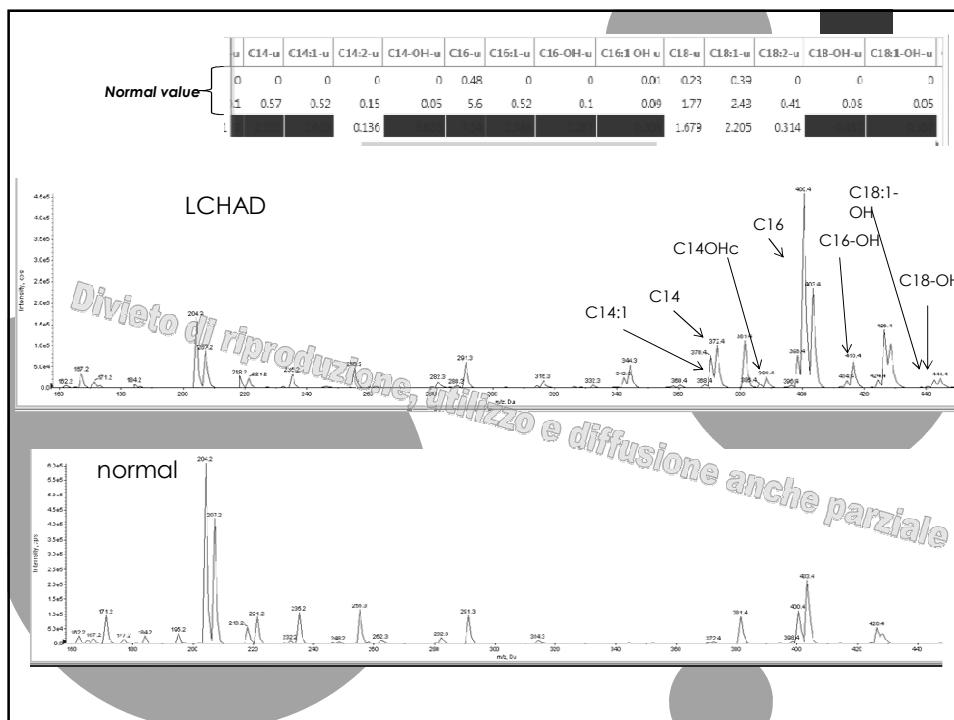
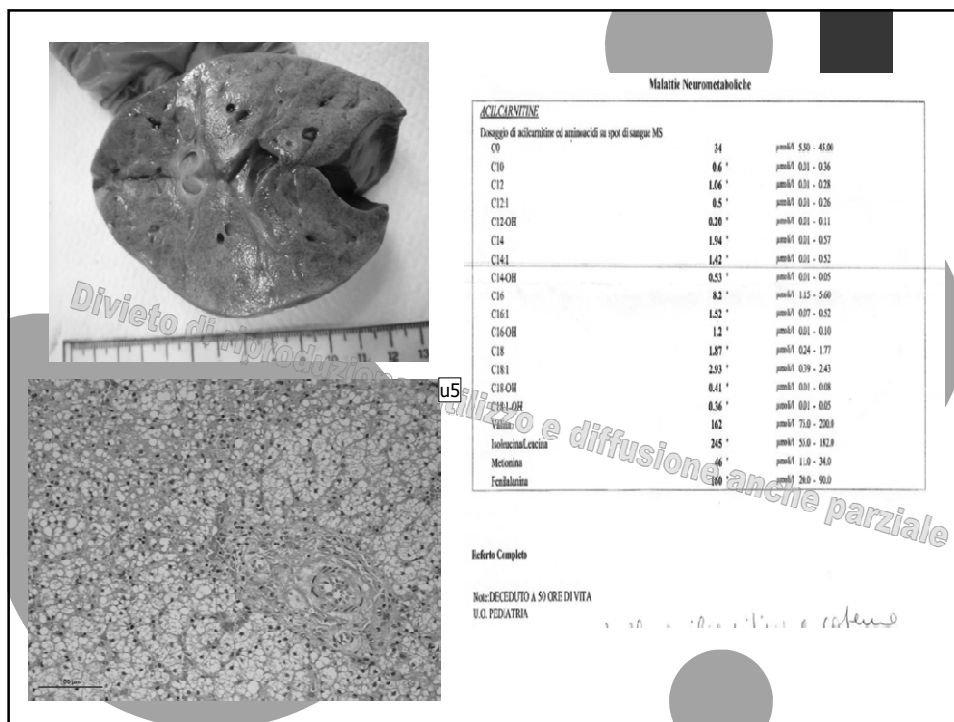
Test di screening

- 1- recupero della Guthrie card
- 2- effettuare nuovo test di screening post mortem



Caso 1

G.U.M. ♂
 Gravidanza normodecorsa
 Genitori consanguinei
 Peso 3060 g, Apgar 9-10
 Exitus improvviso in 11 giornata (50 ore di vita) intraospedaliero
 Autopsia 24 ore dall'exitus
 Protocollo di legge+ screening su DBS

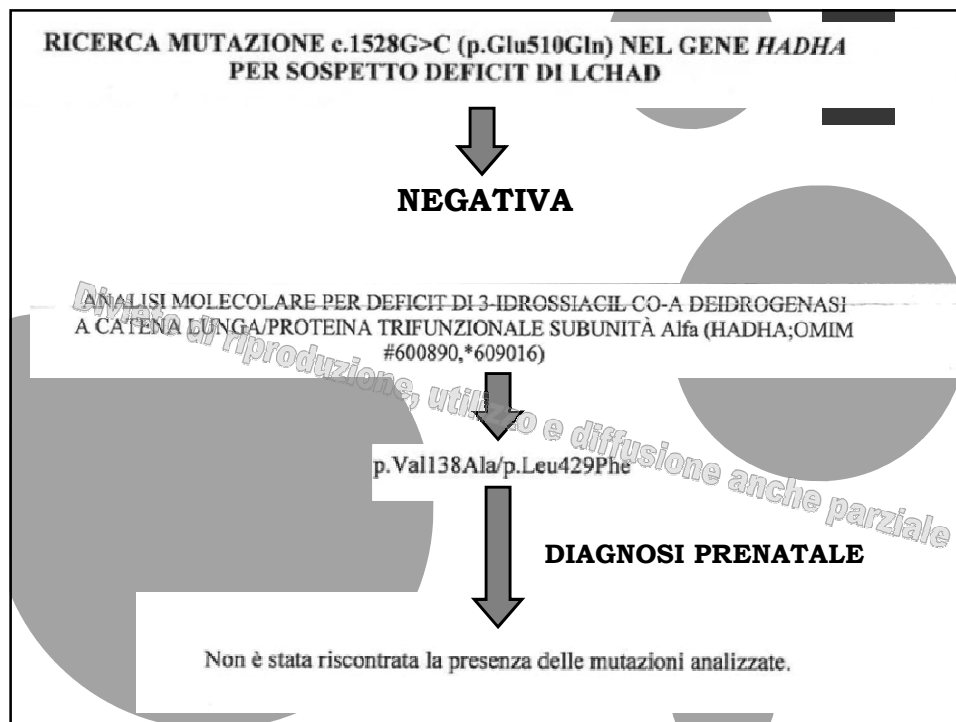


Diapositiva 7

u5

ci metterei un po' di testo altrimenti devi dire tutto a voce. Fai una lista a punti di 2-3 cose importanti

user; 14/09/2018



Caso 2

K.M. ♂

Gravidanza normodecorsa

Genitori consanguinei

Peso alla nascita 3740 g. Apgar 9-10

Screening neonatale allargato negativo

Peso alla dimissione (III giornata) 3580 g

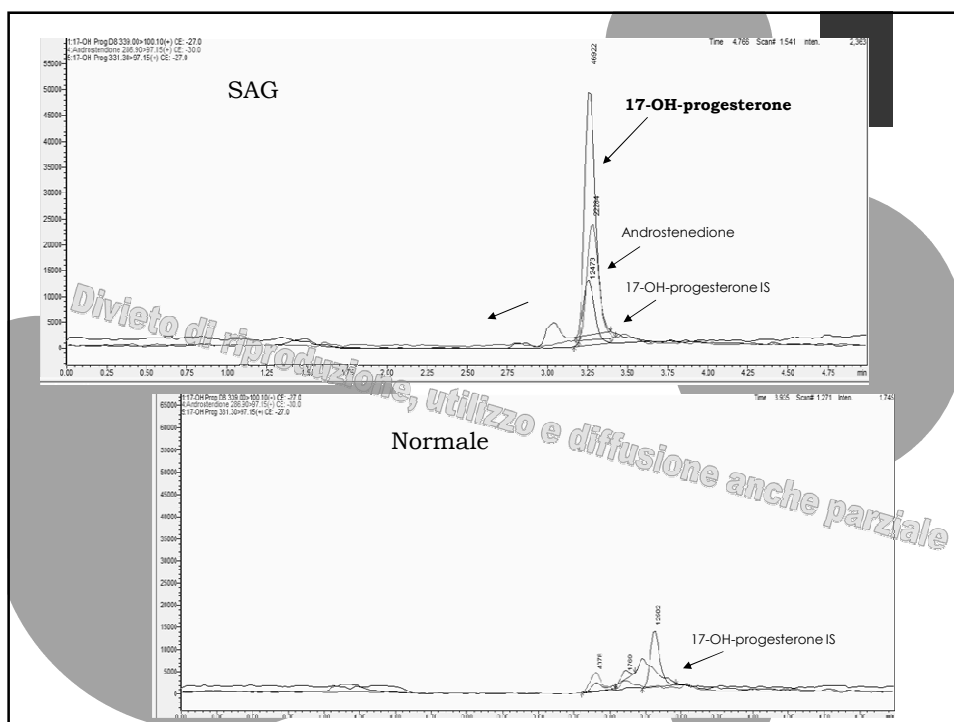
Controllo pediatrico X giornata: peso 3650 g

XX giornata: si alimenta poco e sopore

XXI giornata: exitus

Autopsia effettuata 24 ore post mortem

Raccolta DBS



Conclusioni

1. Team multidisciplinare
2. effettuare sempre DBS post mortem
3. richiedere la Guthrie card al laboratorio screening
4. indirizzare il materiale in laboratorio esperto

✓ FACILITA' DI PRELIEVO e CONSERVAZIONE

✓ ANALISI BIOCHIMICHE (AA, ACILCARNITINE, 17OHPROGESTERONE, IMMUNODEFICIT)

✓ POSSIBILITA' DI ESTRAZIONE DNA

✓ VELOCITA' $\approx$ 24 H

✓ BASSI COSTI

u2



Il vostro bambino e lo
SCREENING NEONATALE



Centro Screening Neonatale

QUINDI I NOSTRI TAKE HOME O IMMAGINANDO DI RISPONDERE A DELLE
FAQ.....

Diapositiva 14

u2 non so che dirai qui io metterei questo
user; 14/09/2018

- 1-goccia a caduta su cartoncino per screening neonatale
- 2- asciugare a temperatura ambiente
- 3- mettere in frigo a 4°C in busta di plastica

BIOPSIA CUTANEA ENTRO 24 H

MATERNITÀ O CLINICA _____
 INDIRIZZO _____
 COGNOME DELL'OPERATORE SANITARIO _____

ISTRUZIONI PER IL PRELIEVO

- 1) Eseguire tra il 3° ed il 5° giorno di vita
- 2) Dopo sterilizzazione della pelle pungere il tallone del bambino
- 3) Riempire completamente con il sangue fuoriuscito ogni cerchio in maniera che la carta risulti imbibita in tutto il suo spessore
- 4) Lasciare asciugare all'aria per 30 minuti
- 5) Compilare il cartoncino in tutte le sue parti



Sindrome della Morte Improvisa del Lattante (Sudden Infant Death Syndrome-SIDS)/ Raccolta Dati da parte del personale dei servizi di emergenza.

SCENA DEL RITROVAMENTO

Nome del bambino _____ Luogo del decesso: _____
 trovato morto il _____ ora _____ da _____
☐ madre ☐ padre ☐ altri: _____

☐ In casa:

☐ In culla/lettino: ☐ in camera coi genitori ☐ in camera separata ☐ In altro luogo dell'abitaz.: _____

☐ a letto con i genitori ☐ a letto con altre persone: _____

☐ in culla ☐ in braccio ☐ nel passeggino ☐ nell'infant-seat: ☐ altro: _____

☐ temperatura rilevata al momento: ☐ Troppo caldo ☐ Troppo freddo ☐ Normale ☐ fumo nell'ambiente

☐ temperatura del bambino: _____

☐ Fuori casa:

☐ nel passeggino in strada ☐ nel seggiolino in automobile ☐ in braccio ☐ abitazione altrui

☐ specificare luogo del ritrovamento: _____

Posizione: ☐ sull'addome ☐ sulla schiena ☐ sul fianco ☐ in altra posizione: _____

Tipi di abbigliamento indossato: _____

Composizione del letto: ☐ coperte ☐ lenzuola ☐ cuscino ☐ peluche ☐ altro: _____

Succhiotto in bocca: ☐ SI ☐ NO Ultimo pasto alle ore: _____

Materiale organico:

in bocca: ☐ SI ☐ NO _____

nel naso: ☐ SI ☐ NO _____

nel pannolino: ☐ SI ☐ NO _____

☐ Macchie ipostatiche ☐ Rigor Mortis ☐ Tentativi di rianimazione: ☐ SI ☐ NO

Il medico intervenuto provvederà a:

- Rispettare ai genitori la possibilità che il loro bambino sia morto per SIDS.
- Affermare che questa morte non è imputabile a qualche negligenza.
- Grazie intorno ai genitori una nota di condoglianza e suggerimento di contattare il Centro SIDS dell'IMM (tel. 055/5662725).
- Associazione Genitori (tel. telefono Segreteria Toscana Associazione "Semi per la SIDS", 055/341429) e il Pediatra di Famiglia.
- Riferire della necessità di sottoporre in bambino ad autopsia.

Medico intervenuto _____

Diapositiva 15

- u3** metti le frecce tutte uguali
user; 14/09/2018
- u4** non capisco questo disegno....uno meglio?
user; 14/09/2018