

Le indagini neonatali

seguono un preciso protocollo regionale

Effettuate nell'isola neonatale (zona adibita per le indagini)

Il bambino viene sottoposto ai primi Test: **TEST DI APGAR**, per considerare le capacità vitali del bambino
 punteggio da 7 a 10: bambino sano, va in nurse
 punteggio da 4 a 6: il bambino va in zona transizionale per le terapie
 punteggio inferiore a 4: il bambino va in rianimazione o terapia intensiva neonatale

Parametro	0 punti	1 punto	2 punti
Frequenza Cardiaca	assente	< 100 bpm 60/100	> 100 bpm
Respirazione	assente → GASPING (in respiro con 5 sec quasi apnea)	debole o irregolare	vigorosa con pianto, normale
Tono muscolare	attonico → FLOPPY INFANT (muscolo flaccido)	flessione accennata	movimenti attivi, valido
Riflessi	assenti	scarsi, deboli	presenti: starnuto, pianto vivace, tosse
Colorito	cianotico o pallido	estremità cianotiche	normale, roseo

I riflessi neonatali → detti riflessi primitivi o arcaici, sono destinati a regredire con la maturazione neurologica. L'assenza di riflessi è indice di danno neurologico. Sono fondamentali al momento della nascita.

- I principali riflessi sono:
- RIFLESSO DI SUZIONE, succhiamento
 - RIFLESSO DI PRESSIONE PALMARE
 - RIFLESSO DI ABBRANCAMENTO DEL MORDO, reazione di scappasso e apertura delle braccia dopo stimoli improvvisi come un rumore.
 - RIFLESSO DI FUGA, retrazione o allontanamento del corpo a seguito della pressione su una parte del corpo
 - RIFLESSO DI MARCIA AUTOMATICA, il neonato, sorretto per le braccia, tende a mantenere una postura eretta.

Superando il test di APGAR inizia la prevenzione neonatale:

- **Aspirazione** → eliminazione di possibili detriti cellulari o elementi residui del parto dal naso o dalla bocca del neonato. va eseguita con estrema delicatezza
- **temperatura corporea e ambientale** → la temperatura del bambino va salvaguardata con l'asciugatura del suo corpo con panni caldi. In sala parto deve essere di 24-25°C. In caso di parto pretermine deve essere di 28-30°C.

Altre indagini neonatali → prelievo di sangue dal Funicolo ombelicale per determinare il gruppo sanguigno del neonato e il Fattore Rh. Utile nei test di Coombs diretto in caso di incompatibilità materno-fetale e per il prelievo di cellule staminali.

Entro un'ora dalla nascita: PROFILASSI OCULARE → applicazione di un collirio per prevenire infezioni eventualmente contratte durante il passaggio lungo il canale del parto
 Entro due ore dalla nascita: PROFILASSI MALATTIA EMORRAGICA → somministrazione di 1mg di vitamina K per la flora batterica e per la coagulazione del sangue. vitamina antemorragica

Le cure neonatali → iniziano con la pulizia del neonato con materiali sterili e monouso. Entro le prime 24 ore si effettua la visita pediatrica

I parametri da verificare entro poche ore dalla nascita:

- PESO, maggiore di 4250g
- ALTEZZA, non inferiore a 50cm
- CIRCONFERENZA CRANICA, in media 35cm

Gli screening neonatali regolati dalla Legge 404/1992, ed effettuati tra il 2° ed il 7° giorno.

servono a individuare situazioni patologiche che potrebbero determinare complicanze o sviluppo di gravi malattie.

- **DOSSAGGI** → **BILIRUBINEMIA TOTALE** → un eccesso di bilirubina nel sangue determina ittero neonatale, spesso fisiologico dovuto all'imperfetta funzionalità epatica
 → **ORMONI TIROIDEI** → per la diagnosi di ipotiroidismo congenito
- **TEST DI GUTHRIE** → per la diagnosi precoce di fenilchetonuria → sangue a contatto con un batterio (Bacillus subtilis), che cresce e si moltiplica in presenza di troppa fenilalanina
- **SCREENING PER LCA** → lussazione congenita dell'anca

Per diagnosi di:

- FENILCHETONURIA
- IPOTIROIDISMO CONGENITO
- GALATTOSEMIA
- FIBROSI CISTICA
- **DISPLASIA CONGENITA DELL'ANCA** → ecografia effettuata al secondo mese senza ecografia **MANOVRA DI ORTOLANI** → meno sensibile dell'ecografia, difficile da individuare con la manovra

Fenilchetonuria → malattia monogenica autosomica recessiva → l'affezione è presente in entrambi i genitori, se l'affezione è presente solo in uno dei due partner, i figli sono portatori sani.

Il gene mutato è sul braccio lungo del cromosoma 42 → la mutazione determina la carenza dell'enzima **Fenilalanina idrossilasi**



Finché la reazione non avviene, si verifica un eccesso di **fenilalanina** → questo provoca gravi danni all'organismo come ritardo mentale, epilessia e altri disturbi neurologici.

L'incapacità di elaborare l'amminoacido **tirosina** impedisce la produzione di **TIROXINA** (prodotto della tiroide) e **ADRENALINA** (prodotto del surrene)

Non è possibile la diagnosi prenatale ma si effettua quella neonatale → **TEST DI GUTHRIE** ! La diagnosi precoce è fondamentale per prevenire i danni

Terapia: dieta povera di fenilalanina, presente nelle proteine animali → da sostituire con integratori contenenti miscele di amminoacidi. È importante tenere sotto controllo i livelli plasmatici di fenilalanina.

Galattosemia → malattia autosomica recessiva → l'affezione è presente in entrambi i genitori, se l'affezione è presente solo in uno dei due partner, i figli sono portatori sani.

Causata dalla carenza di uno degli enzimi che permettono la metabolizzazione del **GALATTOSIO** (4 molecole di glucosio + 4 molecole di lattosio) è uno dei costituenti del latte, fondamentale nei bambini

La patologia è dovuta ad una mutazione di un gene localizzato sul cromosoma 9.

Nei neonati si manifesta dopo pochi giorni dall'allattamento e sono vomito, ittero, sonnolenza, epatosplenomegalia (ingrossamento fegato e milza)

Esistono diversi tipi → **FORMA LIEVE**, meno frequente, da cataratta congenita → diagnosticata con rinfornoscio per individuare il riflesso rosso
↳ **FORMA GRAVE**, fenotipo più presente, porta al ritardo mentale

La diagnosi si effettua dosando l'enzima carente nei globuli rossi del neonato.

Terapia: sostituzione del latte materno con latte di soia (senza lattosio) e con omogenizzati di carne, finché il bambino non potrà seguire una dieta senza galattosio.

Fibrosi cistica → malattia autosomica recessiva

Colpisce i canali di trasporto del cloro, rende le mucose più dense e provoca alterazioni a livello di quasi tutti gli organi, in particolare quello polmonare.

Paralisi cerebrale infantile

A seconda di dove è localizzata:

- **MONOPLÉGIA** disturbo del controllo di un arto
- **HEMIPLÉGIA** disturbo motorio di una metà del corpo
- **TRIPLEGIA** disturbo motorio di tre arti
- **TETRAPLEGIA** disturbo motorio del tronco o dei quattro arti
- **DIPLEGIA** disturbo motorio dei quattro arti, con maggiore coinvolgimento di quelli inferiori

A seconda del disturbo:

- **SPASTICHE** alterazioni a carico del SNC, si manifesta con aumento costante del tono muscolare → 80% delle PCl
- **ATETOSICHE** dovute a lesioni della corteccia cerebrale, si manifesta con movimenti irregolari, lenti e involontari
- **ATASSICHE** disturbi della coordinazione e dell'equilibrio dovuti a danni a carico del cervelletto
- **DISCINERICHE** o **GISTONICHE** dovute alla modificazione del tono, cioè della contrazione muscolare
- **MISTE** con sintomatologia varia, data la sommatoria di due o più forme insieme

CAUSE → **PERINATALI** es: anossia neonatale
↳ **POSTNATALI** es: meningocencefalite