

XXI

Congresso Nazionale della Società Italiana di Neonatologia *per Medici ed Infermieri*



I NEONATI PRETERMINE: NON TANTI, MA MOLTO IMPORTANTI

Presidente del Congresso:
Costantino Romagnoli

International Workshop
on Neonatal Hematology
25 settembre 2015

Presidenti:
Giovanni Corsello
Antonio Del Vecchio
Costantino Romagnoli

VOLUME ABSTRACT

P127

CITRULLINEMIA TIPO 1: DESCRIZIONE DI UN CASO CLINICO

S.M. Vitaliti¹, M.R. Maresi¹, S. Marenghini², R. Mongiovi², G. Sullioti³, G. Coffaro⁴, C. Castana⁵, F. Ferraro⁶, A.M. Tranchida⁶

¹U.O.C. Neonatologia – TIN e Nido, ARNAS Civico, Palermo

²UOC Nefrologia Pediatrica, ARNAS Civico, Palermo

³UOC Neonatologia-TIN-Nido, Azienda Villa Sofia-Cervello, Palermo

⁴UOC Anestesia e Terapia Intensiva Pediatrica, ARNAS Civico, Palermo

⁵Clinica Pediatrica, Università di Palermo – ARNAS Civico, Palermo

⁶Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "Giuseppe D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo.

Sofia, nata da VII gravidanza, 38.4 settimane di gestazione da taglio cesareo, genitori non consanguinei. Peso alla nascita 3.020 gr (33°C), lunghezza 49 cm (45°C), circonferenza cranica 34 cm (53°C), APGAR 8 ; 9. Madre eterozigote per fattore V R2, PAI1, polimorfismo 4G/5G, MTHFR e in omozigosi per mutazione beta fibrinogeno. Dimessa regolarmente dal Nido in 2a giornata di vita, il giorno successivo comparsa di pianto lamentoso, rifiuto dell'alimentazione, sudorazione profusa e scarsa reattività. Nelle ore successive ulteriore e rapido peggioramento delle condizioni cliniche con crisi convulsive subentranti, stato di male epilettico e quindi coma. La rapida e tumultuosa compromissione neurologica, il tracciato EEG (ipoattività del ritmo di fondo e presenza di anomalie parossistiche a carattere focale e diffuso) e l'indagine eco-flussimetrica cerebrale (edema cerebrale e indice di resistenza ridotto) indirizzarono ad effettuare il dosaggio dell'ammoniemia, che risultò elevatissima (> 1000 ug/dl) e a conferma di tale dato fu evidenziato, su spot di sangue periferico, aumento marcato della Citrullina 927,25 µmol/l (v.n. 3-30). L'intake proteico sospeso sin dall'esordio dei sintomi, fu sostituito da un apporto calorico di origine esclusivamente glucidica. Inoltre, per la persistenza d'iperammoniemia e per la mancata risposta clinica e laboratoristica, sia alla terapia con Sodio Benzoato, Arginina e Acido Carglumico, fu iniziata dialisi peritoneale che ad oggi continua. I valori dell'aminoacidogramma hanno ulteriormente confermato l'elevata concentrazione della Citrullina plasmatica (1.414 ug/dl) della Glutamina, dell'Alanina e una riduzione dell'Arginina con aciduria orotica pertanto confermando la diagnosi di Citrullinemia di tipo I. Adesso, la paziente permane in stato di coma, in dialisi peritoneale e gradatamente sta riducendosi il valore dell'ammoniemia, inoltre è in corso lo studio molecolare. La Citrullinemia tipo 1, autosomica recessiva, è legata a un difetto del ciclo dell'Urea determinato dall'assenza dell'enzima arginino-succinato sintetasi. E' molto rara, con incidenza non nota ma con prevalenza stimata tra 1 e 9 casi/100.000 nati, nonostante la diagnosi precoce e la tempestiva terapia farmacologica di supporto e dialitica, l'outcome della malattia rimane gravato da elevata mortalità e morbilità.

P128

NUOVO SISTEMA D'IDENTIFICAZIONE DEL NEONATO: TRIAL CLINICO

S.M. Vitaliti¹, G. Attardo¹, M.P. Re¹, W. Alio², G. Vitaliti¹, L. Nigrelli¹, C. Vicari², C. Scaccianoce¹, G. Orlando², E. Mascellino¹, R. Amato², F. Campisi³, V. Maniscalchi³, S. Gervasi¹

¹U.O.C. Neonatologia – TIN e Nido, ARNAS Civico, Palermo

²U.O.C. Ostetricia e Ginecologia, ARNAS Civico, Palermo

³Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "Giuseppe D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo.

Premessa: Il percorso d'identificazione del neonato, facendo riferimento alle Linee Guida Conferenza Stato Regioni del novembre 2001[1], pone due potenziali momenti critici quali, la contemporaneità di più nascite e, durante la degenza, la fuoriuscita del bracciale identificativo dall'arto dove era stato apposto. Al fine di ridurre tali rischi, la nostra struttura Materno Neonatale ha adottato un nuovo sistema d'identificazione "ID Link" che, attraverso una cord clamp codificata con lo stesso numero dei braccialetti apposti alla madre, al neonato e all'accompagnatore, consente l'identificazione del neonato prima del taglio del funicolo. Pertanto, la cord clamp numerata rappresenta il repere di tracciabilità dell'identificazione del neonato dal momento della nascita sino all'arrivo a casa indipendentemente dalla fuoriuscita o perdita del bracciale identificativo.

Scopo dello studio: valutare la procedura in termini di sicurezza del clampaggio e tracciabilità identificativa, semplicità e gradimento dei genitori.

Materiali e metodi: Il trial è stato effettuato su 200 parti sequenziali e per ognuno di questi sono stati registrati, per gli operatori della sala parto e del Nido, una serie di parametri inerenti gli aspetti tecnici della metodica quale ad esempio la sicurezza del clampaggio del funicolo, mentre, per i genitori, è stato proposto un questionario sulla customer satisfaction della procedura.

Risultati: i casi arruolati sono stati 176 e nel 98% la procedura d'identificazione è risultata effettuata correttamente da parte degli operatori della sala parto. Non vi sono stati casi di riapertura accidentale della cord clamp. Il 94% dei genitori ha espresso una valutazione positiva in termini di sicurezza. In 1 caso, si è avuto la perdita del bracciale materno e del figlio e l'identificazione si è resa possibile grazie al numero di serie presente sulla cord clamp, sul bracciale dell'accompagnatore e sulla cartella clinica (adesivo con numero di serie).

Conclusioni: Riteniamo che il trial clinico condotto, anche se numericamente contenuto (8% delle nascite annue), confermi l'affidabilità di questo sistema d'identificazione del neonato sia in termini di sicurezza di clampaggio che di tracciabilità identificativa del neonato. Infine, non ultimo come importanza, i costi alquanto contenuti di tale sistema specie se paragonati ai recenti, sofisticati e costosi sistemi elettronici.