

Struttura: SOC NPI		Tipo di documento: ALLEGATO	Codice: ALL 03 di PP 29-NPI 01
Data: 19/11/2024	Revisione: 01	Titolo documento: Esami biologico-strumentali di primo livello - appendice	Pagina 1 di 3
Redatta da: Direttore SOC NPI		Approvata da: Direttore Dipartimento Materno Infantile	Validata da: Responsabile Governo Clinico Qualità Appropriata

Gli esami biologico-strumentali che possono essere proposti sono quelli indicati di seguito (con modifiche, priorità e tempi a seconda delle caratteristiche, dell'età, della *compliance* familiare e individuale), a giudizio del clinico e in modo motivato.

ESAMI EMATOLOGICI DI PRIMO LIVELLO

- Emocromo con formula
- Creatinina
- Acido urico
- Glicemia
- AST, ALT, GGT
- Fosfatasi alcalina
- PCR
- Proteine totali
- Bilirubina totale e frazionata
- Enzimi pancreatici
- LDH, CPK
- Na, K, Cl, Ca, Mg
- Fe, Transferrina, Ferritina
- B12, Folati
- Colesterolo totale, HDL, Trigliceridi
- IgA totali e IgA anti transglutaminasi
- IgG e Anti Gliadina Deamidata (sotto i 2 anni)
- TSH reflex
- Acidi organici urinari

Struttura: SOC NPI		Tipo di documento: ALLEGATO	Codice: ALL 03 di PP 29-NPI 01
Data: 19/11/2024	Revisione: 01	Titolo documento: Esami biologico-strumentali di primo livello - appendice	Pagina 2 di 3
Redatta da: Direttore SOC NPI		Approvata da: Direttore Dipartimento Materno Infantile	Validata da: Responsabile Governo Clinico Qualità Appropriata

- Aminoacidi ematici

ESAME URINE

- Esame urine complete

INDAGINI GENETICHE

- CGH Array nel probando (eventuale test nei genitori in caso di positività).
- Ricerca mutazione X fragile
- Panel autismo

(Ulteriori analisi genetiche sono suggerite dal Medico genetista o dal NPI sulla base del quadro clinico e dell'anamnesi familiare)

- Consulenza genetica correlata all'esecuzione delle indagini genetiche; pre test e post test, a discrezione del clinico inviante. In particolare la consulenza post test è opportuno che venga effettuata:
 - in tutti casi in cui l'array CGH rivela un'anomalia genomica, sia essa sicuramente patogena che di dubbia interpretazione;
 - nei casi familiari, in cui nei fratelli/genitori, nonni e zii del probando è segnalato un disturbo del neurosviluppo di grado significativo (ASD, disabilità intellettiva) e/o epilessia e/o disturbi psichiatrici;
 - anomalie dello sviluppo somatico, ovvero iperaccrescimento, iposomatismo, malformazioni congenite maggiori;
 - facies francamente peculiare.

Struttura: SOC NPI		Tipo di documento: ALLEGATO	Codice: ALL 03 di PP 29-NPI 01
Data: 19/11/2024	Revisione: 01	Titolo documento: Esami biologico-strumentali di primo livello - appendice	Pagina 3 di 3
Redatta da: Direttore SOC NPI		Approvata da: Direttore Dipartimento Materno Infantile	Validata da: Responsabile Governo Clinico Qualità Appropriata

ESAMI STRUMENTALI

- EEG (in sonno diurno)
- RMN encefalo + tronco (se ritardo cognitivo associato)
- ECG QTc (se assunzione di farmaci)
- Valutazione audiometrica comportamentale

La prescrizione di ulteriori indagini è subordinata al giudizio del clinico e in base a quando emerso dagli esami di I livello, alle condizioni cliniche individuali e all'eventuale presenza di familiarità specifiche.