Percorso diagnostico per le patologie del sistema nervoso periferico

Descrizione

Le malattie neuro-muscolari e le neuropatie delle piccole fibre comprendono un vasto ed eterogeneo gruppo di disordini che coinvolgono il sistema nervoso periferico e si distribuiscono sia in età pediatrica che nell'adulto. Si tratta dunque di malattie rare se prese singolarmente, ma nel complesso costituiscono un importante sottogruppo di patologie neurologiche, sotto diagnosticate, molto spesso invalidanti, con perdita o limitazione dell'autonomia funzionale dei pazienti a causa dai deficit motori e/o sensitivi associati.

Patologie trattate

- Atrofia muscolare spinale
- Distrofia di Duchenne
- Distrofia di Becker
- Distrofie Muscolari dei Cingoli (LGMDs)
- Miopatie da accumulo di glicogeno
- Miopatie da accumulo lipidico
- Miopatie da accumulo di amiloide
- Miopatie mitocondriali
- Miopatie infiammatorie
- Neuropatie delle piccole fibre

Allestimento, processazione e analisi dei campioni

Il presente percorso diagnostico prevede l'allestimento, la processazione e l'analisi dei campioni di muscolo per diagnosi di patologie neuromuscolari presso la Struttura Organizzativa Dipartimentale (SOD) Istologia Patologica e Diagnostica Molecolare -Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi.

Strutture afferenti dell'Azienda Ospedaliero-Universitara Careggi

- Reumatologia
- Neurologia
- Neurologia d'urgenza

Strutture della Azienda USL Toscana Centro

- Neurologia Firenze
- Neurologia OSMA Firenze
- Neurologia Empoli
- Neurologia Prato

- Neurologia Pistoia

Prestazioni per neuropatia delle piccole fibre

- Esame istopatologico standard
- Istochimica
- Istoenzimatica
- Immunoistochimica

Refertazione
Si prevedono sedute di discussione multidisciplinare finalizzate all'epicrisi diagnostica. La diagnosi conclusiva tiene conto della valutazione clinico-strumentale, dell'esame istopatologico standard, e delle analisi istoenzimatiche ed immunoistochimiche. Il software gestionale utilizzato nella SOD Istologia Patologica e Diagnostica Molecolare consente di tracciare gli operatori coinvolti, consultare le attività diagnostiche ed il flusso di lavoro dal momento della registrazione dell'esame fino alla firma digitale.

.

Data
17/09/2026