

IL NOSTRO IMPEGNO PER LA NEUROGENETICA

Crediamo in una medicina genetica personalizzata, accessibile e innovativa.

Collaboriamo ogni giorno con specialisti, centri di riferimento e ricercatori per offrire a **pazienti e famiglie diagnosi precise**, ascolto clinico e accompagnamento continuo nel **percorso diagnostico e terapeutico**.

Sappiamo quanto possano essere lunghe e frustranti le "odissee diagnostiche": per questo mettiamo a disposizione un **approccio integrato e multidisciplinare** che evita passaggi inutili tra centri diversi, abbrevia i tempi e migliora l'efficacia delle decisioni cliniche.

PERCHÉ SCEGLIERE ALTAMEDICA

- ◆ Refertazione affidabile **entro 30 giorni**, validata da un team esperto
- ◆ Analisi basata sulle più recenti linee guida internazionali
- ◆ Consulenza genetica dedicata, prima e dopo il test
- ◆ Adatto a pazienti pediatrici e adulti
- ◆ Tecnologie di ultima generazione con ampia copertura genomica

Per consultare l'elenco completo di geni e sindromi analizzati (qui non riportabili) visitare il sito www.genetica.it o inquadrare il QR Code

*Per richiedere informazioni
contattare il referente di zona*

**Innovazione, precisione, umanità:
questa è la nostra genetica medica**



ROMA
(zona Parioli)
Viale Liegi, 45
Tel. 06 85 05

www.altamedica.it

MILANO
(zona Duomo)
L.go Schuster, 1
Tel. 02 86 99 60 54

www.altamedicamilano.it

 **06 85 05**



**servizio di
GENETICA**

**Risposte concrete
alle diagnosi complesse**

TEST GENETICI DI NEUROLOGIA

UN APPROCCIO INTEGRATO PER COMPRENDERE LE
PATOLOGIE DEL SISTEMA NERVOSO E MUSCOLARE

LE MALATTIE MUSCOLARI E NEUROLOGICHE

Le patologie neurologiche e neuromuscolari rappresentano un **gruppo eterogeneo di malattie rare e complesse**, che possono manifestarsi in **età infantile o adulta**.

Grazie al progresso della **genetica medica**, oggi è possibile individuare con **maggiore precisione** le cause genetiche alla base di molte di queste condizioni, **migliorando l'approccio diagnostico, terapeutico e assistenziale**.

Il nostro centro propone un pannello completo di analisi genetiche, eseguibili tramite Next Generation Sequencing (NGS), per **supportare il medico nella definizione di diagnosi spesso difficili e complesse**.



Maggiore accuratezza diagnostica

Identificare la causa genetica e la trasmissione ereditaria



Supporto alla famiglia

Offrire supporto e consulenza genetica ai familiari per effettuare la corretta prevenzione



Supporto clinico al medico

Personalizzare il follow-up e le terapie



Riduzione dei tempi e dei costi diagnostici

Evitare esami invasivi o inutili, abbreviare il percorso verso una diagnosi corretta e ridurre i costi di indagini non mirate

PRINCIPALI CATEGORIE DI PATOLOGIE INDAGATE

MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Colpiscono nervi periferici, muscoli scheletrici e giunzione neuromuscolare

Atassie
Atrofia muscolare spinale
Distrofie muscolari
Distonie
Miopatie

MALATTIE NEURODEGENERATIVE

Patologie con perdita progressiva di funzione dei neuroni

Alzheimer
Demenze
Parkinson
SLA

MALATTIE DELLA MIGRAZIONE NEURONALE

Disturbi dello sviluppo cerebrale dovuti a migrazione alterata dei neuroni

Epilessia
Disabilità intellettiva
Malformazioni cerebrali

MALFORMAZIONI CONGENITE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE

Anomalie strutturali del cervello e midollo spinale evidenti alla nascita

Lissencefalia
Schizencefalia
Oloprosencefalia

Disturbi dello Spettro Autistico (UCAS)

Il pannello UCAS individua alterazioni cromosomiche associate all'autismo, offrendo supporto alla diagnosi nei disturbi del neurosviluppo.

È POSSIBILE ESPANDERE LE INDAGINI CON ALTRI TEST

Whole Exome Sequencing

sequenziamento di circa 20.000 geni

Whole Genome Sequencing

sequenziamento dell'intero genoma

DISPONIBILE ANCHE IN MODALITÀ "TRIO"

(analisi simultanea del paziente e dei genitori)
per una maggiore accuratezza interpretativa.

COME FUNZIONA IL TEST

Ottenere una **diagnosi precisa** è spesso il primo passo per definire un piano terapeutico, accedere a protocolli di follow-up, fornire consulenza genetica ai familiari ed **evitare iter diagnostici lunghi e invasivi**.



CAMPIONE BIOLOGICO

Il test può essere eseguito su **prelievo di sangue**, facilmente ottenibile anche nei bambini e nei soggetti fragili.



ANALISI GENETICA

Sequenziamento tramite **tecnologia NGS** (Next Generation Sequencing) di circa **20.000 geni**



INTERPRETAZIONE CLINICA

Un **team multidisciplinare** (genetista clinico, bioinformatico, medico specialista) interpreta i risultati in base al quadro clinico del paziente e all'anamnesi riscontrata durante la consulenza genetica.



REFERTO DETTAGLIATO

Entro **30 giorni lavorativi** viene rilasciato un referto con l'indicazione delle **varianti genetiche** identificate, la rilevanza clinica e le eventuali implicazioni familiari e terapeutiche, accompagnato da una **consulenza genetica**.