

السبب الوراثي الأول ل الشلل الدماغي

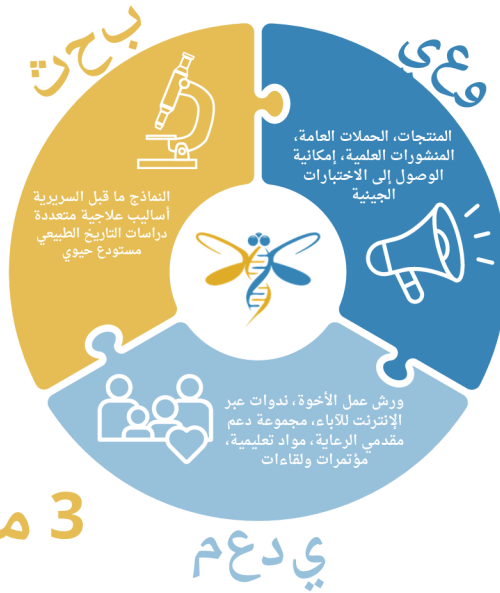


ما هي
متلازمة
CTNNB1؟

مرض نادر ناتج عن
متغيرات في جين
CTNNB1 تؤدي إلى
انخفاض مستويات و/
أو وظيفة بروتين بيتا
كاتينين.

الانتشار المقدّر:

3 من كل 100,000



قد تشمل الأعراض ما يلي



ضعف الإدراك، صغر الرأس، صعوبات
سلوكية، اضطرابات النوم، محدودة
الكلام/عدم القدرة على الكلام، الصرع



نقص التوتر العضلي في الجذع،
تشنج الأطراف، خلل التوتر العضلي



اعتلال الشبكية الزجاجي النضحي،
الحول، أخطاء الانكسار



الحبل الشوكي المربوط، عيوب القلب
الخلقية، هشاشة العظام، الجنف،
صعوبات التغذية، مشاكل الجهاز
الهضمي



www.curectnnb1.org



info@curectnnb1.org

