CTNNB1
CONNECT AND CURE

ربط العائلات رفع مستوى الوعي تسريع البحث

السبب الوراثي الأول لـ
الشلل الدماغي

قد تشمل الأعراض ما يلي

ضعف الإدراك، صغر الرأس، صعوبات سلوكية، اضطرابات النوم، محدودية 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

ما هي متلازمة CTNNB1؟

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

الانتشار المُقدَّر:
3 من كل 100,000

www.curectnnb1.org

info@curectnnb1.org