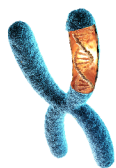


#1 Causa genetica di Paralisi cerebrale

Cos'è la sindrome CTNNB1?



Una rara malattia causata da varianti del gene CTNNB1 che determinano una riduzione dei livelli e/o della funzionalità della proteina beta-catenina.

Prevalenza stimata:

3 su 100.000



I sintomi possono includere



Compromissione cognitiva
Microcefalia
Problemi comportamentali
Disturbi del sonno
Linguaggio limitato / assenza di parola
Epilessia



Ipotonia del tronco
Spasticità periferica
Distonia



Vitreoretinopatia essudativa
Strabismo
Difetti di rifrazione



Midollo spinale ancorato
Difetti cardiaci congeniti
Osteopenia
Scoliosi
Difficoltà di alimentazione
Problemi gastrointestinali



www.curectnnb1.org



info@curectnnb1.org

