

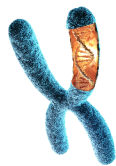
#1 Causa genética de Parálisis cerebral

¿Qué es el síndrome CTNNB1?

Una enfermedad rara causada por variantes del gen CTNNB1 que provocan una disminución de los niveles y/o la función de la proteína beta-catenina.

Prevalencia estimada:

3 de cada 100,000



Los síntomas pueden incluir:



Deterioro cognitivo
Microcefalia
Problemas de comportamiento
Trastornos del sueño
Dificultad para hablar / ausencia de habla
Epilepsia



Hipotonía troncal
Espasticidad periférica
Distonía



Vitreo-retinopatía exudativa
Estrabismo
Errores refractivos



Médula espinal anclada
Defectos cardíacos congénitos
Osteopenia
Escoliosis
Dificultades para alimentarse
Problemas gastrointestinales



www.curectnnb1.org



info@curectnnb1.org

