

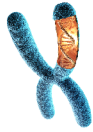
#1 Genetic Cause of Cerebral Palsy

What is CTNNB1 Syndrome?

A rare disease caused by variants of the CTNNB1 gene that result in decreased levels and/or function of the beta-catenin protein.

Estimated Prevalence:

3 in 100,000



Symptoms Can Include



- Cognitive impairment
- Microcephaly
- Behavioral challenges
- Sleep disturbances
- Limited speech / nonspeaking
- Epilepsy



- Truncal hypotonia
- Peripheral spasticity
- Dystonia



- Exudative vitreoretinopathy
- Strabismus
- Refractive errors



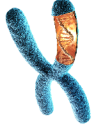
- Tethered spinal cord
- Congenital heart defects
- Osteopenia
- Scoliosis
- Feeding difficulties
- Gastrointestinal problems



#1 Genetik Nedeni

Serebral Palsi

CTNNB1 Sendromu nedir?



CTNNB1 geninin varyantlarından kaynaklanan ve beta-katenin proteininin seviyelerinde ve/veya işlevinde azalmaya yol açan nadir bir hastalık.

Tahmini Yaygınlık:
100.000'de 3



Belirtiler şunları içerebilir:



Bilişsel bozukluk
Mikrosefali
Davranışsal sorunlar
Uyku bozuklukları
Sınırlı konuşma / konuşmama,
Epilepsi



Gövde hipotoni Periferik spastisite Distoni



Eksüdatif vitreoretinopati
Şaşılık Kırılma kusurları



Omurlüğün yapışık olması
Doğuştan kalp kusurları
Osteopeni
Skolyoz
Beslenme güçlükleri
Gastrointestinal problemler



www.curectnnb1.org

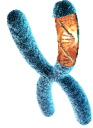


info@curectnnb1.org



#1 Genetische Ursache von Zerebralparese

Was ist das CTNNB1- Syndrom?



Eine seltene Erkrankung, die durch Varianten des CTNNB1-Gens verursacht wird und zu einer verminderten Konzentration und/oder Funktion des Beta-Catenin-Proteins führt.

Geschätzte Prävalenz:

3 von 100.000



Zu den Symptomen können gehören



Kognitive Beeinträchtigung
Mikrozephalie
Verhaltensauffälligkeiten
Schlafstörungen eingeschränkte/
fehlende Sprachfähigkeit
Epilepsie



Stammhypotonie,
Periphere Spastik
Dystonie



Exsudative Vitreoretinopathie
Strabismus
Refraktionsfehler

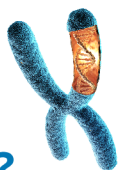


Tethered Cord
Angeborene Herzfehler
Osteopenie
Skoliose
Fütterungsschwierigkeiten
Magen-Darm-Probleme



#1 Genetische oorzaak van Cerebrale parese

Wat is het CTNNB1- syndroom?



Een zeldzame ziekte die wordt veroorzaakt door varianten van het CTNNB1-gen, wat resulteert in verlaagde niveaus en/of een verminderde functie van het bèta-catenine-eiwit.

Geschatte prevalentie:

3 op 100.000



Symptomen kunnen zijn:



Cognitieve stoornis
Microcefalie
Gedragsproblemen
Slaapstoornissen
Beperkte spraak / niet-spreken
Epilepsie



Hypotonie van de romp
Perifere spasticiteit
Dystonie



Exsudatieve vitreoretinopathie
Strabisme
Refractieafwijkingen



Vastzittend ruggenmerg
Aangeboren hartafwijkingen
Osteopenie
Scoliosis
Voedingsproblemen
Maag-darmproblemen



السبب الوراثي الأول ل الشلل الدماغي

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

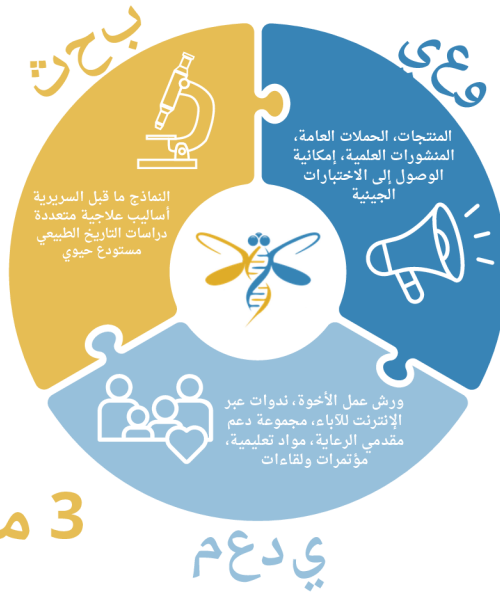


ما هي
متلازمة
CTNNB1؟

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



ي دعم



www.curectnnb1.org

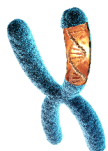


info@curectnnb1.org



Causa genética nº 1 de Paralisia Cerebral

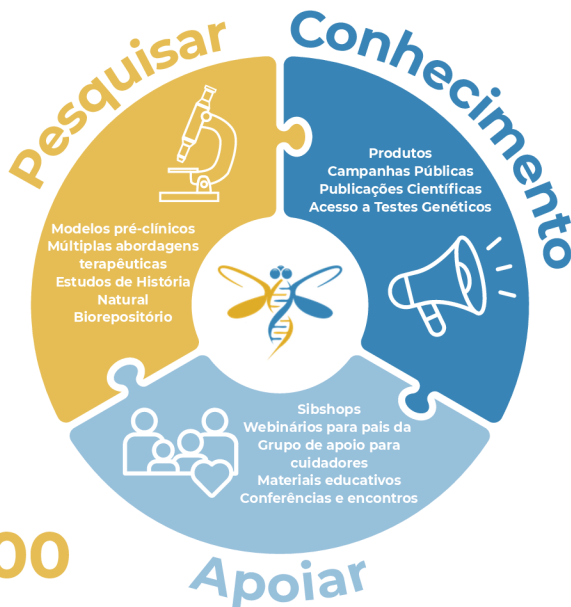
O que é a síndrome CTNNB1?



Uma doença rara causada por variantes do gene CTNNB1 que resultam em níveis e/ou função reduzidos da proteína beta-catenina.

Prevalência estimada:

3 em 100.000



Os sintomas podem incluir



Comprometimento cognitivo
Microcefalia
Dificuldades comportamentais
Distúrbios do sono
Fala limitada / ausência de fala
Epilepsia



Hipotonia troncular
Espasticidade periférica
Distonia



Vitreorretinopatia exsudativa
Estrabismo
Erros refrativos



Medula espinhal presa
Cardiopatias congênicas
Osteopenia
Escoliose
Dificuldades de alimentação
Problemas gastrointestinais



www.curectnnb1.org

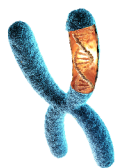


info@curectnnb1.org



#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

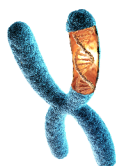


info@curectnnb1.org



#1 Cause génétique de Paralysie cérébrale

Qu'est-ce que le syndrome CTNNB1 ?



Une maladie rare causée par des variants du gène CTNNB1 qui entraînent une diminution des niveaux et/ou de la fonction de la protéine bêta-caténine.

Prévalence estimée :

3 sur 100 000



Les symptômes peuvent inclure



Déficience cognitive
Microcéphalie
Troubles du comportement
Troubles du sommeil
Troubles de la parole (y compris l'absence de parole)
Épilepsie



Hypotonie du tronc
Spasticité périphérique
Dystonie



Vitréorétinopathie exsudative
Strabisme
Erreurs de réfraction



Ménière attachée
Malformations cardiaques congénitales
Ostéopénie
Scoliose
Difficultés d'alimentation
Troubles gastro-intestinaux



www.curectnnb1.org

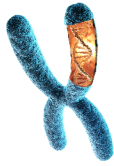


info@curectnnb1.org



#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



- Vitreorretinopatía exudativa
- Estrabismo
- Errores refractivos



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

