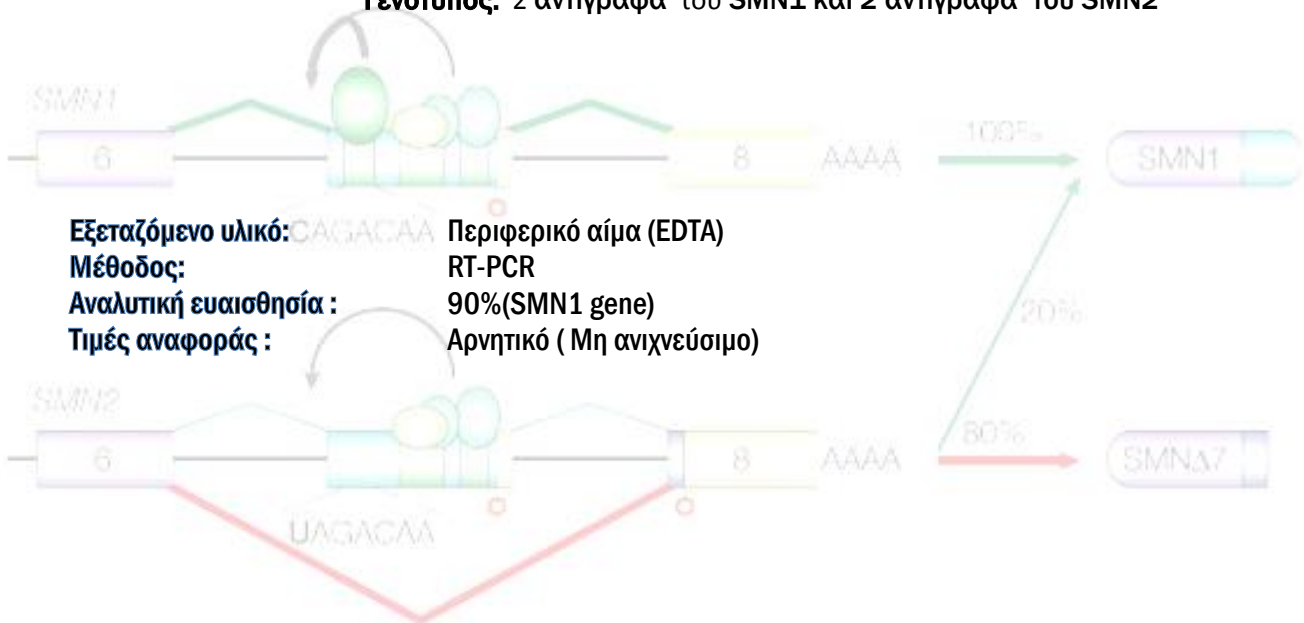


Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία(SMA)

Όνοματεπώνυμο:

Αποτέλεσμα : Αρνητικό (απουσία ομόζυγης ή ετερόζυγης διαγραφής του SMN1).

Γενότυπος: 2 αντίγραφα του SMN1 και 2 αντίγραφα του SMN2



Ημερομηνία:

Ο Ιατρός

Κλινικές πληροφορίες

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία θεωρείται μία από τις πιο συχνές αιτίες βρεφικής θνησιμότητας οφειλόμενη σε γενετικούς παράγοντες. Η διαταραχή αυτή χαρακτηρίζεται από εκφυλισμό των πρόσθιων κεράτων των κινητικών νευρώνων του νωτιαίου μυελού και έχει ως αποτέλεσμα συμμετρική μυϊκή αδυναμία και την εκφύλιση των κινητικών μυών. Σπάνια στην εκδήλωση της νόσου εμπλέκονται άλλα όργανα ή άλλο τμήμα του νευρικού συστήματος.