

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΠΟΛΥΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΕΣ (ΝΟΣΟΣ ΤΩΝ CHARCOT-MARIE-TOOTH, CMT)

Η [νόσος των Charcot-Marie-Tooth \(CMT\)](#) είναι ένα γενετικό νόσημα που προσβάλλει τα περιφερικά νεύρα. Η κακή λειτουργία αυτών των νεύρων θα προκαλέσει αδυναμία και ατροφία των μυών καθώς και μούδιασμα στα χέρια και στα πόδια. Στη Μονάδα Νευρογενετικής παρέχεται μοριακή διάγνωση για τις συχνότερες μορφές της νόσου.

ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ HUNTINGTON

Η [νόσος του Huntington](#) είναι ένα κληρονομικό νόσημα που προσβάλλει τον εγκέφαλο. Οι ασθενείς εμφανίζουν συνήθως χορεία, νευροψυχιατρικές διαταραχές και άνοια, με προοδευτική εγκατάσταση. Στη Μονάδα Νευρογενετικής παρέχεται μοριακή διάγνωση για τη νόσο.

ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

Η [μυοτονική δυστροφία](#) είναι ένα κληρονομικό νόσημα που προσβάλλει κυρίως το μυϊκό σύστημα αλλά μπορεί να έχει επιπτώσεις και σε πολλά άλλα όργανα του σώματος, όπως η καρδιά. Στη Μονάδα Νευρογενετικής παρέχεται μοριακή διάγνωση για τη νόσο.

ΑΤΑΞΙΑ ΤΟΥ FRIEDREICH

Η [αταξία του Friedreich](#) είναι ένα κληρονομικό νόσημα που προσβάλλει τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό. Τα κύρια συμπτώματα οφείλονται στην προοδευτική εκφύλιση της παρεγκεφαλίδας και των αισθητικών δεματίων του νωτιαίου μυελού. Στη Μονάδα Νευρογενετικής παρέχεται μοριακή διάγνωση για τη νόσο.

ΑΥΤΟΣΩΜΑΤΙΚΕΣ ΕΠΙΚΡΑΤΗΤΙΚΕΣ ΑΤΑΞΙΕΣ (SCA)

Οι αυτοσωματικές επικρατητικές αταξίες ονομάζονται και [νωτιαίο-παρεγκεφαλιδικές αταξίες](#) (Spinocerebellar Ataxias, SCA). Ο αριθμός τους ξεπερνάει τις 30, όμως οι πιο συχνές είναι οι SCA 1, 2, 3, 6, 7. Προσβάλλουν τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό. Τα κύρια συμπτώματα οφείλονται στην προοδευτική εκφύλιση της παρεγκεφαλίδας. Στη Μονάδα Νευρογενετικής παρέχεται μοριακή διάγνωση για τις συχνότερες SCA.

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ ΣΠΑΣΤΙΚΗ ΠΑΡΑΠΛΗΓΙΑ (HSP)

Η [κληρονομική σπαστική παραπληγία](#) είναι γενετικό νόσημα που προσβάλλει τα κινητικά δεμάτια του νωτιαίου μυελού. Ο όρος «κληρονομική σπαστική παραπληγία» περιλαμβάνει πάνω από 50 διαφορετικές μορφές της νόσου. Το κύριο σύμπτωμα είναι η προοδευτικά

εξελισσόμενη σπαστική παραπάρεση. Στη Μονάδα Νευρογενετικής πραγματοποιείται μοριακή γενετική διερεύνηση του νοσήματος σε ερευνητικό επίπεδο.

ΠΡΟΜΗΚΙΚΗ ΚΑΙ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ ή ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ KENNEDY (SBMA, KAS)

Η προμηκική και νωτιαία μυϊκή ατροφία ή [νόσος του Kennedy](#) είναι ένα κληρονομικό νόσημα που οφείλεται σε εκφύλιση του κατώτερου κινητικού νευρώνα. Τα κύρια συμπτώματα είναι επιδεινούμενη μυϊκή αδυναμία και ατροφία των άκρων, δυσαρθρία, δυσκαταποσία και ατροφία της γλώσσας. Στη Μονάδα Νευρογενετικής παρέχεται μοριακή διάγνωση για τη νόσο.

ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΑΜΥΛΟΕΙΔΙΚΗ ΠΟΛΥΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ (FAP)

Η [οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια](#) (FAP) είναι μία σπάνια, προοδευτικά επιδεινούμενη κληρονομική νόσος που προσβάλλει αρχικά τα περιφερικά νεύρα και στη συνέχεια άλλα όργανα όπως καρδιά, νεφρούς, πεπτικό σύστημα. Προκαλείται από την παθολογική εναπόθεση αμυλοειδούς στους ιστούς. Στη Μονάδα Νευρογενετικής παρέχεται μοριακή διάγνωση για τη συχνότερη μορφή της νόσου που οφείλεται σε μεταλλαγές στο γονίδιο της τρανσθυρετίνης.