



بخشی از ترجمه مقاله

عنوان فارسی مقاله :

آتروفی مخچه پیشرفته و یک نوع DNAJC19 پاتوژنی جدید هموزیگوت
به عنوان علت سندرم آتاکسی کاردیومیوپاتی دیلاته

عنوان انگلیسی مقاله :

Progressive Cerebellar Atrophy and a Novel Homozygous
Pathogenic DNAJC19 Variant as a Cause of Dilated
Cardiomyopathy Ataxia Syndrome



توجه !

این فایل تنها قسمتی از ترجمه میباشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل
با فرمت ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.



بخشی از ترجمه مقاله

Discussion

We describe a new patient with DCMA syndrome who presented in the early infantile period with global developmental delay, hypotonia, ataxia, and DCMP. Despite severe and early-onset clinical features and multiorgan involvement suggestive of mitochondrial encephalopathy, her genetic diagnosis was only confirmed at age 12 years by next-generation energetic panel genetic testing. She exhibited progressive cerebellar atrophy and bilateral increased T2 signal intensities in the thalami, parietal lobes, and pons. Our patient is the first patient with DCMA syndrome to develop progressive cerebellar atrophy and white matter changes on cranial MRI. Progressive gait and truncal ataxia can be explained by progressive cerebellar atrophy in our patient. DCMA syndrome should be included in the differential diagnosis of progressive cerebellar atrophy and ataxia with or without DCMP.

بحث

یک بیمار جدید مبتلا به سندروم DCMA با تاخیر رشد سراسری، هیپوتونیا، آتاکسی و DCMP در دوره اولیه‌ی نوزادی توصیف شد. علیرغم خصوصیات بالینی شایع و ابتدایی، و درگیری چنداندامی نشانگر انسفالوپاتی میتوکندریایی، تشخیص ژنتیکی وی در سن 12 سالگی با استفاده از آزمایش ژنتیک پانل انرژی نسل بعدی تأیید شد. او دارای آتروفی مخچه پیشرفته و افزایش شدت سیگنال T2 دو طرفه در تالام، لوب‌های پاریتال و پل‌ها بود. بیمار ما، اولین بیمار مبتلا به DCMA است که دارای آتروفی مغزی پیشرفته و تغییرات ماده سفید در MRI جمجمه بود. Galt پیشرفته و آتاکسی تنه می‌توانند با آتروفی مغزی پیشرفته در بیمار ما توضیح داده شوند. سندروم DCMA باید شامل تشخیص افتراقی آتروفی پیشرفته مغزی و آتاکسی با یا بدون DCMP باشد.



توجه!

این فایل تنها قسمتی از ترجمه می‌باشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل با فرمت ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.

برای جستجوی جدیدترین مقالات ترجمه شده، [اینجا](#) کلیک نمایید.