

オクル・チュン神経発達症候群 (OCNDS) のケアに関する推奨事項

注

これは情報提供および教育目的のみであり、専門的な医学的アドバイスや医療専門家との相談に代わるものではありません。医学的なアドバイスについては、医療専門家チームにご相談ください。

参考文献

オンラインコミュニティからのレポート: [OCNDS遺伝子評価章](#)

定義

OCNDSは、20番染色体に位置するCSNK2A1遺伝子の変異（「突然変異」）によって引き起こされる神経発達症候群です。

診断

OCNDSは分子遺伝学的検査によって診断されますが、より一般的には全エクソーム配列解析（WES）や全ゲノム配列解析（WGS）などの遺伝子血液検査によって診断されます。

継承

誰もがCSNK2A1遺伝子のコピーを2つ持って生まれます。OCNDSは常染色体優性疾患であり、遺伝子の1つのコピーは健康ですが、もう1つのコピーには症候群を引き起こす変異があります。通常、突然変異はde novoまたは「新規」であり、どちらの親にも存在しなかったことを意味します。

家族計画

OCNDSがde novoまたは新規（つまり両親のどちらも変異を持たない）で、両親がさらに子供を持つ場合、もう1人の子供が罹患するリスクは1%以下です。OCNDSに罹患している人は、子供に遺伝する可能性が50%あります。

共通の特徴

OCNDSの影響は、発生頻度や重症度において個人によって異なります。この表は、OCNDS患者に関する出版物で報告されている主な症状をまとめたものです。発達遅延はあらゆる発達領域に影響を及ぼしますが、ほとんどの人では総合運動技能よりも言語能力に障害が見られます。これらの症状は、診断を受けたすべての人に現れるとは限らないことに注意してください。



OCNDSの共通の特徴

症状	潜在的な影響	推奨評価	推奨される介入
小頭症	頭のサイズが小さい	必要に応じてMRI	なし
筋緊張低下症	に関する問題: <ul style="list-style-type: none"> • 可動性 • 日常生活の活動 • 筋緊張の低下による関節の緩み/過伸縮 	<ul style="list-style-type: none"> • 理学療法 • 作業療法 	<ul style="list-style-type: none"> • PTおよびOT • 理学療法およびリハビリ • 整形外科
言語発達の遅れ	言語遅延	<ul style="list-style-type: none"> • スピーチ評価 • AAC評価 	<ul style="list-style-type: none"> • 言語療法 • 代替コミュニケーション方法
視覚障害	斜視および屈折異常	眼科的評価	1～3年ごとの眼科検査
摂食の困難	咀嚼および嚥下障害、摂食拒否	摂食療法（通常は作業療法士または言語療法士による）	経鼻胃管または胃瘻が必要となる可能性
胃腸の問題	便秘	摂食に関する継続的な問題や便秘の兆候/症状を監視します。	必要に応じて、便軟化剤、消化促進剤、浸透圧剤、または下剤
発作	さまざまなタイプ	神経学（脳波）および頭部MRI	なし
全般的発達遅延	言語能力や運動能力など、あらゆる発達領域に影響します	発達小児科	定期的かつ頻繁な治療
睡眠の困難	寝つきが悪い、眠りが浅い、睡眠時無呼吸	<ul style="list-style-type: none"> • 睡眠障害クリニック • 睡眠研究 	なし
学習障害	学校での困難	特別教育チーム	<ul style="list-style-type: none"> • 特別な対応が取れる宿泊施設 • 筋緊張低下症とコミュニケーションサポート
行動	<ul style="list-style-type: none"> • 定型的な動き • 自閉症スペクトラム障害 • 攻撃性と痙攣 • ADD/ADHD 	個別教育計画（IEP）	環境的支援：最も制限の少ない環境
口腔構造の違い	歯並びの悪さや虫歯	歯科医または矯正歯科	<ul style="list-style-type: none"> • 歯科治療 • 潜在的な矯正治療
筋骨格	脊柱側弯症、後側弯症（あまり一般的ではない）	整形外科医	なし
心臓病	先天性心疾患	心臓専門医（心電図）、心エコー検査	定期的な心臓専門医によるモニタリング
感覚の問題	自閉症	応用行動分析（ABA）	発達小児科医との相談

推奨される介入頻度

特に早期育成を通じて治療法を最大限に活用することは有益であることが証明されています。家族は、精神的健康と家族全体の生活の質を犠牲にすることなく、治療を受けることが推奨されます。利用可能なリソースをよりよく理解するために、地元の障害者団体と連携することをお勧めします。

発達遅延管理

- **Gene Reviewsの記事： OCNDS Gene Review**
- 適切な地域社会、州、教育機関との関わりを確保し、親が生活の質を最大限に高められるようサポートするために、発達小児科医に相談することをお勧めします。
- 以下の情報は、米国における発達遅延のある個人に対する一般的な管理推奨事項を示しています。標準的な推奨事項は国によって異なる場合があります。
- 0～3歳 作業療法、理学療法、言語療法、摂食療法のほか、乳児メンタルヘルスサービス、特別教育者、感覚障害の専門家を利用するために、早期介入プログラムへの紹介が推奨されます。米国では、早期介入は連邦政府が資金提供するプログラムであり、すべての州で利用可能で、個人の治療ニーズを対象とした在宅サービスを提供します。
- 3～5歳 米国では、地元の公立学区を通じた発達幼児教室が推奨されています。クラス分けの前に、必要なサービスと治療法を決定するための評価が行われ、運動、言語、社会、または認知の遅れに基づいて、学習資格を持つ人のための個別教育計画（IEP）が作成されます。早期介入プログラムは通常、この移行を支援します。発達幼稚園はセンターベースで運営されており、通学するには医学的に不安定すぎる子どもたちには、在宅ベースのサービスが提供されます。
- 州別の早期介入連絡先情報 | CDC
- 州の免除リスト | メディケイド

全年齢：適切な地域社会、州、教育機関（米国）の関与を受け、親が生活の質を最大限に高められるようサポートするために、発達小児科医に相談することが推奨されます。考慮すべきいくつかの問題：

IEPサービス：

- IEPは、対象となる子供に対して特別に設計された指導と関連サービスを提供します。
- IEPサービスは毎年見直され、変更が必要かどうか判断されます。
- 特別支援教育法では、IEPに参加する児童は学校で可能な限り制限の少ない環境に身を置き、適切な場合、可能な限り一般教育に参加する必要があると規定しています。視覚コンサルタントは、学習教材へのアクセスをサポートするために、子供のIEPチームの一員となる必要があります。
- PT、OT、言語サービスは、必要に応じて子供の学習教材へのアクセスに影響する範囲でIEPで提供されます。それ以外にも、患者のニーズに基づいた個人的な支援療法が検討される場合もあります。治療法の種類に関する具体的な推奨は、発達小児科医によって行われます。
- 子供が10代に入ると、移行計画について話し合い、IEPに組み込む必要があります。IEPサービスを受けている人に対しては、公立学区は21歳になるまでサービスを提供することが義務付けられています。

教室前方の着席、支援技術機器、教室の筆記者、授業間の追加時間、課題の変更、テキストの拡大などの配慮や変更を必要とする生徒に対しては、504プラン（セクション504：障害に基づく差別を禁止する米国連邦法）を検討できます。

発達障害局（DDA）への登録が推奨されます。DDAは、資格のある個人にサービスとサポートを提供する米国の公的機関です。資格は州によって異なりますが、通常は診断や関連する認知/適応障害によって決定されます。

収入や資産が限られている家庭は、障害のある子供に対する補足的社会保障所得（SSI）を受け取る資格がある場合もあります。

特別な対応が可能な宿泊施設

コミュニケーション:

代替コミュニケーション手段の評価を検討する（例：補助的代替コミュニケーション [AAC]）表現言語に困難を抱える人向け。AAC評価は、この分野の専門知識を持つ言語聴覚士が行うことができます。評価では、認知能力と感覚障害を考慮して、最も適切なコミュニケーション形式を決定します。AACデバイスは、画像交換伝達などのローテクなものから、音声生成デバイスなどのハイテクなものまで多岐にわたります。一般に信じられていることとは異なり、AACデバイスは発話の言語発達を妨げるものではなく、むしろ最適な発話と言語の発達をサポートします。

支援技術:

支援技術の分野は大きく進歩しており、能力を拡大することができます。例としては、通信デバイス、通信ボタン、音声テキスト変換、タイピング、読み取り/書き込みプログラムなどがあります。

移動サポート:

可動性を最大限に高め、後から発症する整形外科的問題のリスクを軽減するために、理学療法が推奨されます。必要に応じて、耐久性のある医療機器や姿勢保持装置（車椅子、歩行器、バスケア、矯正器具、適応型ベビーカーなど）の使用を検討してください。摂食、身だしなみ、着替え、書字などの適応機能に影響を及ぼす微細運動能力の障害には、作業療法が推奨されます。

特別食:

乳児の摂食障害は一般的であり、乳児期初期には吸啜がうまくいかなかったり、乳児期後期には固形食への移行の困難として現れます。摂食および嘔下が困難な場合は、胃瘻チューブの設置が必要になる場合があります。便秘はよく起こります。

歯科:

歯並びの悪さや虫歯はOCNDSの一般的な症状です。

代替療法

これらは私たち家族が試してみても勧めする介入方です。

- 応用行動分析療法（ABA）
- 言語/言語病理学/言語療法
- 作業療法
- 理学療法/物理療法
- 早期介入
- 早期集中行動介入
- 行動療法
- 音楽療法
- 馬術療法
- フロアタイムセラピー
- 視覚療法
- 通信技術

私たち家族が試してみても勧めする専門家:

- 遺伝学者
- 摂取/栄養士
- 歯医者/矯正歯科医
- 小児婦人科医
- 眼科医
- 免疫学者
- 心臓専門医
- 整形外科医
- 神経筋
- 神経科医
- てんかん専門医
- 内分泌学者
- 聴覚学者
- 耳鼻科および喉

地域アンバサダープログラム

私たちの地域アンバサダーは、担当地域内で支援的なOCNDSコミュニティを構築する責任を負っています。地域のアンバサダーは、診断、治療、管理における社会的、感情的な課題を乗り越える際に当事者の家族とつながります。グローバルコミュニティを最大限にサポートするために、OCNDS地域アンバサダーは、英語、ドイツ語、ノルウェー語、スペイン語、オランダ語など、さまざまな地域と言語で活動しています。地元のコミュニティとつながり、地元のリソースにアクセスしたり、仮想イベントや対面イベントに参加したりすることもできます。詳細については、info@csnk2a1foundation.orgまでメールでご連絡ください。

役立つリソース

[OCNDSよくある質問](#)

[保護者向け冊子](#)

[1ページ](#)

[名刺](#)

ウェブサイト: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](#)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](#)


LinkedIn: [CSNK2A1財団](#)

X: [@csnk2a1org](#)

お問い合わせ:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org