



オクル・チュン神経 発達症候群 (OCNDS)

オクル・チュン神経発達症候群とは何ですか？

オクル・チュン神経発達症候群 (OCNDS) (OMIM # 617062) は、2016年に初めて特定された希少な遺伝性疾患です。OCNDSの患者は皆、ある程度の発達の遅れや脳機能の違いを抱えています。

OCNDSと診断されている人は何人いますか？

これまでに世界中で350人以上がOCNDSと診断されています。世界の他の地域でのWESの利用が増加するにつれて、この数は増加すると予想されます。

OCNDSの原因は何ですか？

OCNDSは、20番染色体上のCSNK2A1遺伝子のヘテロ接合性変異によって引き起こされます。

OCNDSではどのような種類の変異が見られますか？

OCNDSでは、ミスセンス (最も一般的)、フレームシフト、ストップゲイン、スプライスサイト、および遺伝子全体または部分的な欠失の変異が発生します。臨床所見の重症度がさまざまな変異の種類と相関しているかどうかはまだわかっていません。

OCNDSはどのように遺伝するのでしょうか？ 再発のリスクはありますか？

CSNK2A1変異はOCNDS患者に新たに発生し (de novo)、どちらの親にも存在しません。両親のどちらかにCSNK2A1変異を持つ卵子または精子細胞が残っている可能性がわずかながらあるため、両親が将来の妊娠でOCNDSの子供をもうけるリスクは約1%です。OCNDSの患者が子供を持つ場合、その子供にCSNK2A1変異が受け継がれるリスクは50%です。

性別による偏りがありますか？

OCNDSは男性と女性の両方に影響を及ぼします

病気の団体はありますか？

CSNK2A1 (OCNDS) 財団へのお問い合わせは、

<https://www.csnk2a1foundation.org/>

他の家族とどのように連絡を取ればいいのでしょうか？

Facebookグループページを通じて家族とつながることができます

<https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



OCNDSの症状は何ですか？

OCNDSの最も一般的な症状は次のとおりです。これらがどのくらいの頻度で発生するか、また、一般的に何歳で発生または解消するのかについてはまだ調査中です。

- 発話の遅れ/話せない
- 運動遅延 (歩行など)
- 知的障害、学習障害、自閉症スペクトラム障害の特徴
- かんしゃく、手ばたき、その他の定型的な動きなどの行動上の問題
- 概日リズムの乱れによる睡眠障害
- 筋緊張低下 (低緊張)、ぎこちない動き、小頭症、てんかん (発作)、歩行異常などの神経学的問題
- 脳の非特異的な構造異常
- 身長が低い。成長ホルモン欠乏症がない場合が多い。
- 出生時からの摂食障害、逆流 (胸焼け)、便秘
- 耳と肺の軽度の感染症
- 歯並びの悪さや虫歯
- 過可動性、ヘルニア、股関節形成不全
- 斜視、近視/遠視、乱視などの視力の問題
- 椎骨の軽度の骨格変形

OCNDSの治療法や処置はありますか？

OCNDSにはまだ決定的な治療法はありませんが、関連する所見に対しては特別な対策を講じる必要があります。

- 12ヶ月齢から始まる補助的コミュニケーションを含む言語療法
- 適切な教育的支援を伴う知能および行動の評価
- 運動遅延に対する理学療法と作業療法
- てんかんおよび歩行障害の監視と評価
- 成長のモニタリングと、持続的な摂食障害がある場合は胃瘻の使用
- 視力、歯、免疫システムの機能の評価
- より詳細な推奨事項については、次のGeneReviewsのOCNDSの章をご覧ください

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>