

REKOMANDIMET PËR KUJDESIN NDAJ SINDROMËS NEUROZHVILLIMORE OKUR-CHUNG (OCNDS)

SHËNIM::

Kjo përmbajtje është vetëm për qëllime informimi dhe edukimi dhe nuk zëvendëson këshillat apo konsultimet mjekësore profesionale me specialistët e kujdesit shëndetësor. Ju lutemi konsultohuni me ekipin tuaj profesional mjekësor për këshilla mjekësore.

REFERENCAT

Raporte nga komuniteti online: [Kapitulli i rishikimeve gjenetike për OCNDS](#)

PËRKUFIZIMI

OCNDS-ja është një sindromë neurozhvillimore e shkaktuar nga variante ("mutacione") në gjenin CSNK2A1, në të cilin OCNDS-ja ndodhet në kromozomin 20.

DIAGNOZA

OCNDS-ja diagnostikohet përmes testimit gjenetik molekular, më shpesh përmes analizave gjenetike të gjakut, siç janë Sekuenca e plotë e ekzomës (WES) ose Sekuenca e plotë e gjenomit (WGS).

TRASHËGIMIA

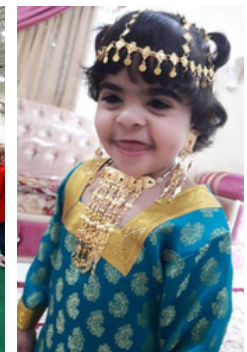
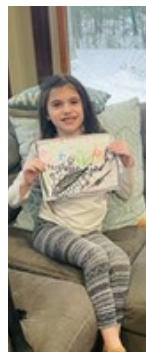
Të gjithë lindin me dy kopje të gjenit CSNK2A1. OCNDS-ja është një sëmundje autosomale dominante, që do të thotë se një kopje e gjenit është e shëndetshme, ndërsa kopja tjetër ka një mutacion që shkakton sindromën. Zakonisht, mutacioni është *de novo*, ose "i ri", që do të thotë se ai nuk ka qenë i pranishëm te asnjëri prej prindërve.

PLANIFIKIMI FAMILJAR

Kur OCNDS-ja është *de novo*, ose "e re" (që do të thotë se asnjëri prej prindërve nuk e ka mutacionin), nëse prindërit bëjnë më shumë fëmijë, ata kanë më pak se 1% rrezik për të pasur një fëmijë tjetër të prekur. Individët me OCNDS kanë 50% mundësi që t'ua kalojnë atë fëmijëve të tyre.

TIPARET E PËRBASHKËTA

Ndikimi i OCNDS-së varion në shfaqje dhe ashpërsi nga individi në individ. Tabela përmbledh simptomat kryesore të raportuara në publikime mbi individët me OCNDS. Vonesa në zhvillim ndikon në të gjitha fushat e zhvillimit; megjithatë, te shumica e individëve, gjuha është më e dëmtuar sesa aftësitë motorike bazë. Ju lutemi vini re se këto simptoma mund të jenë ose jo të pranishme te çdo person me këtë diagnozë.



TIPARET E PËRBASHKËTA TË OCNDS-së

Simptomat	Ndikimi i mundshëm	Vlerësimi i rekomanduar	Ndërhyrja e rekomanduar
Mikrocefalia	Përmasa më të vogla të kokës	MRI nëse është e nevojshme	Asnjë
Hipotonia	<p>Probleme me:</p> <ul style="list-style-type: none"> Lëvizshmërinë Aktivitetet e jetesës së përditshme Nyje të lira/tejet të zgjatura për shkak të tonifikimit të reduktuar të muskujve 	<ul style="list-style-type: none"> Terapi fizike Ergoterapi 	<ul style="list-style-type: none"> Terapi fizike dhe ergoterapi Mjekësi fizike dhe rehabilitim Ortopedi
Vonesat në të folur	Vonesë në të folur	<ul style="list-style-type: none"> Vlerësimi i të folurit Vlerësimi i AAC 	<ul style="list-style-type: none"> Logopedi Metoda alternative të komunikimit
Vështirësitë në shikim	Strabizëm dhe probleme refraktive	Vlerësimi oftalmologjik	Vlerësim oftalmologjik çdo 1-3 vjet
Vështirësitë në ushqyerje	Probleme me përtypjen dhe gëlltitjen, refuzimin e ushqyerjes	Terapia e të ushqyerit (zakonisht nga një terapeut profesional ose logoped)	Nevoja e mundshme për një tub NG ose tub G
Problemet gastrointestinale	Kapsllëk	Monitoroni për probleme të vazhdueshme me ushqyerjen dhe shenja ose simptoma të kapsllëkut.	Zbutës të jashtëqitjes, prokinetikë, agjentë osmotikë ose laksativë, sipas nevojës.
Konvulsionet	Lloje të ndryshme	Neurologji (EEG) dhe MRI e kokës	Asnjë
Vonesat e zhvillimit tërësor	Ndikon në të gjitha fushat e zhvillimit: gjuhë dhe aftësi motorike	Pediatri zhvillimore	Terapi të rregullta dhe të shpeshta
Vështirësitë me gjumin	Probleme për të fjetur ose për të qëndruar në gjumë, apne gjumi	<ul style="list-style-type: none"> Klinika e çrregullimeve të gjumit Studimi i gjumit 	Asnjë
Vështirësitë në nxënie	Vështirësi në shkollë	Ekipi i edukimit special	<ul style="list-style-type: none"> Akomodime speciale Hipotoni dhe mbështetje të komunikimit
Sjellja	<ul style="list-style-type: none"> Lëvizje stereotipike Çrregullime të spektrit të autizmit Agresivitet dhe zemërim ADD/ADHD 	Plan arsimimi të individualizuar (IEP)	Mbështetje ambientale: ambient me më pak kufizime
Dallimet strukturore orale	Dhëmbë të shtrembër (të padrejtuar) dhe kavitete.	Stomatolog ose ortodonci	<ul style="list-style-type: none"> Trajtime dentare Trajtimi i mundshëm ortodontik
Muskulo-skeletore	Skoliozë, kifoskoliozë (më pak e zakonshme)	Ortopedi	Asnjë
Sëmundje të zemrës	Defekte kongjenitale të zemrës	Kardiolog (EKG), Ekokardiografi	Monitorim i rregullt nga kardiologu
Vështirësi shqisore	Autizëm	Analizë e aplikuar e sjelljes (ABA)	Konsultim me një pediatër zhvillimor

SHPESHTËSIA E REKOMANDUAR E NDËRHYRJEVE

Maksimizimi i terapive, veçanërisht gjatë zhvillimit të hershëm ka rezultuar i frytshëm. Familjet inkurajohen të përdorin terapitë pa sakrifikuar shëndetin e tyre mendor dhe cilësinë e jetës për të gjithë anëtarët e familjes. Ju rekomandojmë të lidheni me grupet lokale të personave me aftësi të kufizuara për të kuptuar më mirë burimet e disponueshme.

MENAXHIMI I VONESAVE NË ZHVILLIM

Për artikullin mbi Rishikimet e gjeneve: [Rishikimi i gjeneve të lidhura me OCNDS](#)

Rekomandohet konsultimi me një pediatër zhvillimor për të siguruar përfshirjen e agjencive përkatëse komunitare, shtetërore dhe arsimore, si dhe për të mbështetur prindërit në maksimizimin e cilësisë së jetës.

Informacioni i mëposhtëm përfaqëson rekomandimet tipike të menaxhimit për individët me vonesa në zhvillim në Shtetet e Bashkuara; rekomandimet standarde mund të ndryshojnë nga shteti në shtet.

Moshat 0-3 vjeç: Rekomandohet referimi në një program ndërhyrjeje të hershme për të pasur qasje në ergoterapi, terapi fizike, terapi të folurit dhe të ushqyerit, si dhe në shërbime të shëndetit mendor për foshnjat, edukatorë specialë dhe specialistë të dëmtimeve shqisore. Në SHBA, ndërhyrja e hershme është një program me financim federal, i disponueshëm në të gjitha shtetet, që ofron shërbime në shtëpi për të plotësuar nevojat individuale për terapi.

Moshat 3-5 vjeç: Në SHBA, rekomandohet zhvillimi parashkollor përmes sistemit publik shkollor të distriktit lokal. Përpara regjistrimit, bëhet një vlerësim për të përcaktuar shërbimet dhe terapitë e nevojshme dhe zhvillohet një plan edukimi i individualizuar (IEP) për ata që kualifikohen bazuar në vonesa motorike, gjuhësore, sociale ose kognitive. Programi i ndërhyrjes së hershme zakonisht ndihmon me këtë tranzicion. Sistemi parashkollor zhvillimor është i bazuar në qendër; për fëmijët që janë shumë të paqëndrueshëm nga pikëpamja mjekësore për ta ndjekur, ofrohen shërbime në shtëpi.

[Informacioni i kontaktit për ndërhyrjen e hershme sipas shtetit | CDC](#)
[Lista e heqjes dorë sipas shteti | Medicaid](#)

Të gjitha moshat: Rekomandohet konsultimi me një pediatër zhvillimor për të siguruar përfshirjen e agjencive përkatëse komunitare, shtetërore dhe arsimore (SHBA) dhe për të mbështetur prindërit në maksimizimin e cilësisë së jetës. Disa çështje për t'u marrë parasysh:

Shërbimet e IEP-së:

- Një IEP ofron udhëzime dhe shërbime të posaçme për fëmijët që kualifikohen.
- Shërbimet e IEP-së do të rishikohen çdo vit për të përcaktuar nëse nevojiten ndryshime.
- Ligji i arsimit special kërkon që fëmijët që marrin pjesë në një IEP të jenë në ambientin më pak kufizues të mundshëm në shkollë dhe të përfshihen në arsimin e përgjithshëm sa më shumë që të jetë e mundur, kur dhe ku është e përshtatshme. Konsulentët e shikimit duhet të jenë pjesë e ekipit të IEP-së së fëmijës për të mbështetur qasjen në materialet akademike.
- Shërbimet e terapisë fizike, ergoterapisë dhe terapisë së folurit do të ofrohen në IEP në masën që kërkohet për të mbështetur qasjen e fëmijës në materialet akademike. Përtej kësaj, mund të merren në konsideratë terapi private mbështetëse të bazuara në nevojat e individit të prekur. Rekomandime specifike në lidhje me llojin e terapisë mund të bëhen nga një pediatër zhvillimor. Teksa një fëmijë hyn në vitet e adoleshencës, duhet të diskutohet dhe të përfshihet një plan tranzicioni në IEP. Për ata që marrin shërbime IEP, distrikti shkollor publik kërkohet të ofrojë shërbime deri në moshën 21 vjeç.

Një plan 504 (Seksioni 504: një statut federal i SHBA-së që ndalon diskriminimin në bazë të aftësisë së kufizuar) mund të merret në konsideratë për ata që kërkojnë akomodime ose modifikime të tilla, si: ulje në bankën e parë, pajisje teknologjike ndihmëse, mësues ndihmës në klasë, kohë shtesë midis orëve të mësimi, detyra të modifikuara dhe tekst i zmadhuar.

Rekomandohet regjistrimi në Administratën për Paaftësitë Zhvillimore (DDA). DDA-ja është një agjenci publike e SHBA-së që ofron shërbime dhe mbështetje për individë të kualifikuar. Kualifikueshmëria ndryshon sipas shtetit, por zakonisht përcaktohet nga diagnoza dhe/ose aftësitë e kufizuara kognitive/përshtatëse të lidhura.

Familjet me të ardhura dhe burime të kufizuara mund të kualifikohen gjithashtu për sigurimin e të ardhurave shtesë (SSI) për fëmijën e tyre me aftësi të kufizuara.

AKOMODIME TË VEÇANTA

Komunikimi:

Merrni në konsideratë vlerësimin për mjetet alternative të komunikimit (p.sh. komunikimi i shtuar dhe alternativ [AAC]) për individët që kanë vështirësi gjuhësore shprehëse. Një vlerësim i AAC-së mund të kryhet nga një patolog i të folurit, i cili është i specializuar në këtë fushë. Vlerësimi do të marrë në konsideratë aftësitë kognitive dhe dëmtimet shqisore për të përcaktuar formën më të përshtatshme të komunikimit. Pajisjet e AAC-së mund të variojnë nga teknologjia e ulët, siç është komunikimi me shkëmbim fotografish, deri te ato të teknologjisë së lartë, si pajisjet që gjenerojnë zë. Në kundërshtim me besimin popullor, pajisjet e AAC-së nuk pengojnë zhvillimin verbal të të folurit, por përkundrazi mbështesin zhvillimin optimal të të folurit dhe gjuhës.

Teknologjia ndihmëse:

Fusha e teknologjisë ndihmëse ka përparuar shumë dhe mund të zgjerojë aftësitë. Disa shembuj përfshijnë pajisjet e komunikimit, butonët e komunikimit, kalimin nga ligjërimi në tekst, dhe programet për shtypjen dhe leximin/shkrimin.

Mbështetja motorike:

Terapia fizike rekomandohet për të maksimizuar lëvizshmërinë dhe për të zvogëluar rrezikun e problemeve ortopedike të mëvonshme. Merrni në konsideratë përdorimin e pajisjeve mjekësore të qëndrueshme dhe pozicionuese sipas nevojës (p.sh., karrige me rrota, mbështetëse për ecje, karrige tualeti, ortotikë, karroca të përshtatura). Ergoterapia rekomandohet për vështirësitë me aftësitë motorike bazë që ndikojnë në funksionin përshtatës, si: ushqyerja, rregullimi, veshja dhe shkrimi.

Dietë speciale:

Vështirësitë në ushqyerjen e foshnjave janë të zakonshme dhe shfaqen si thithje e dobët në foshnjërinë e hershme ose vështirësi në kalimin të ushqimit të ngurta më vonë gjatë fëmijërisë. Vështirësitë në ushqyerje dhe gëlltitje mund të kërkojnë vendosjen e tubit gastrostomik. Kapsllëku është i zakonshëm.

Dentare:

Dhëmbët e shtrembër (të padrejtuar) dhe kavitetet janë simptoma të zakonshme të OCNDS-së.

TERAPI ALTERNATIVE

Këto janë ndërhyrje që familjet tona i kanë provuar dhe rekomanduar.

- Terapia e analizës së aplikuar të sjelljes (ABA)
- Patologjia e të folurit/gjuhës/Logopedia
- Ergoterapia
- Terapia fizike/Fizioterapia
- Ndërhyrja e hershme
- Ndërhyrja e hershme intensive e sjelljes
- Terapia e sjelljes
- Terapia muzikore
- Terapia me kuaj
- Terapia me stimulim nëpërmjet lojës
- Terapia e shikimit
- Teknologjia e komunikimit

Specialistë që familjet tona i kanë provuar dhe rekomanduar:

- Gjenetist
- Specialist për ushqyerje/Nutricionist
- Stomatolog/Ortodont
- Gjinekolog pediatrik
- Oftamolog
- Imunolog
- Kardiolog
- Ortoped
- Specialist neuromuskular
- Neurolog
- Epileptolog
- Endokrinolog
- Audiolog
- Otorinolaringolog

PROGRAMI I AMBASADORIT RAJONAL

Ambasadorët tanë rajonale janë përgjegjës për ndërtimin e një komuniteti mbështetës për të prekurit me OCNDS brenda rajonit të tyre të caktuar. Ambasadorët rajonale lidhen me familjet teksa përballen me sfidat sociale dhe emocionale të diagnostikimit, trajtimit dhe menaxhimit. Për të ofruar mbështetje më efektive për komunitetin tonë global, ambasadorët rajonale për OCNDS-në janë të shpërndarë në rajone dhe gjuhë të ndryshme, përfshirë anglishten, gjermanishten, norvegjishten, spanjishten dhe holandishten. Mund të lidheni me komunitetin tuaj lokal dhe të aksesoni burimet lokale, si dhe të merrni pjesë në ngjarje rajonale në mënyrë virtuale dhe personalisht. Dërgoni email në info@csnk2a1foundation.org për të mësuar më shumë.

BURIME TË DOBISHME

PYETJET E SHPESHTA PËR OCNDS

Libërthi i prindërve

Material informues njëfaqësh

Kartëvizitë

Faqja e internetit: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](https://www.facebook.com/csnk2a1)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](https://www.instagram.com/csnk2a1_foundation)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](https://www.linkedin.com/company/CSNK2A1_Foundation)

X: [@csnk2a1org](https://twitter.com/csnk2a1org)

Na kontaktoni:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org