

توصيات الرعاية لمرضى متلازمة أوكور-تشونغ العصبية التمنوية (OCNDS)

ملحوظة:

أعدت هذه المادة لأغراض تعريفية وتعليمية فقط، ولا تحل محل المشورة الطبية المتخصصة أو الاستشارات من المتخصصين في الرعاية الصحية. يُرجى استشارة فريقك الطبي المختص للحصول على المشورة الطبية.

المراجع

تقارير من المجتمع الإلكتروني: [فصل مراجعات جينات OCNDS](#)

التعريف

متلازمة أوكور-تشونغ العصبية التمنوية (OCNDS) هي متلازمة نمائية عصبية ناجمة عن المتغيرات ('الطفرات') في جين CSNK2A1، حيث يوجد OCNDS في الكروموسوم 20.

التشخيص

يتم تشخيص OCNDS من خلال الاختبارات الجينية الجزيئية، وبشكل أكثر شيوعًا من خلال اختبارات الدم الجينية مثل تسلسل الإكسوم الكامل (WES) أو تسلسل الجينوم الكامل (WGS).

الوراثة

يولد كل شخص بنسختين من جين OCNDS. CSNK2A1 هي حالة للصبغات الجسمية السائدة، مما يعني أن نسخة واحدة من الجين صحية، والنسخة الأخرى بها طفرة تسبب المتلازمة. عادةً ما تكون الطفرة جديدة، مما يعني أنها لم تكن موجودة لدى أي من الوالدين.

تنظيم الأسرة

عندما يكون OCNDS جديدًا (بمعنى أنه لا توجد طفرة لدى أي من الوالدين)، إذا كان لدى الوالدين المزيد من الأطفال، فإن مخاطر إنجاب طفل آخر متأثر بالمرض تقل عن 1%. يبلغ احتمال انتقال OCNDS إلى أطفال الأفراد المصابين به 50%.

السمات المشتركة

يختلف تأثير متلازمة OCNDS من حيث حدوثه وشده بين الأفراد. يلخص الجدول الأعراض الرئيسية المذكورة في المنشورات حول الأفراد المصابين بمتلازمة OCNDS. يؤثر التأخر في النمو على جميع جوانب النمو، لكن اللغة تكون أكثر تأثرًا من المهارات الحركية الإجمالية لدى معظم الأفراد. يرجى ملاحظة أن هذه الأعراض قد تكون موجودة أو قد لا تكون موجودة لدى كل شخص تم تشخيص حالته.



السمات المشتركة لمتلازمة OCNDS

الأعراض	التدخل الموصى به	التقييم الموصى به	التأثير المحتمل
صغر الرأس	لا يوجد	التصوير بالرنين المغناطيسي إذا لزم الأمر	حجم رأس أصغر
نقص التوتر العضلي	<ul style="list-style-type: none"> العلاج البدني والعلاج المهني الطب الفيزيائي وإعادة التأهيل طب العظام 	<ul style="list-style-type: none"> العلاج الطبيعي العلاج المهني 	<p>مشكلة مع:</p> <ul style="list-style-type: none"> الحركة أنشطة الحياة اليومية مفاصل سائبة/فرط تمديد المفاصل بسبب انخفاض قوة العضلات
تأخير الكلام	<ul style="list-style-type: none"> علاج النطق طرق التواصل البديلة 	<ul style="list-style-type: none"> تقييم الكلام تقييم التواصل المعزز والبديل (AAC) 	تأخير الكلام
صعوبات الرؤية	تقييم العيون كل 1-3 سنوات	التقييم العيني	الحول وخطأ الانكسار
تحديات التغذية	احتمال الحاجة إلى أنبوب NG أو أنبوب G	العلاج بالتغذية (عادة من قبل معالج مهني أو معالج نطق)	صعوبة في المضغ والبلع ورفض التغذية
تحديات الجهاز الهضمي	ملينات البراز، أو عوامل تحفيز حركة الأمعاء، أو عوامل التناضح، أو المليينات حسب الحاجة	مراقبة مشاكل التغذية المستمرة ومؤشرات/أعراض الإمساك.	إمساك
النوبات	لا يوجد	علم الأعصاب (تخطيط كهربية الدماغ) وتصوير الرأس بالرنين المغناطيسي	أنواع متباينة
التأخر النمائي العام	العلاجات المنتظمة والمتكررة	طب الأطفال النمائي	يؤثر على جميع الجوانب النمائية: اللغة والمهارات الحركية
تحديات النوم	لا يوجد	<ul style="list-style-type: none"> علاجات اضطرابات النوم دراسة النوم 	صعوبة في النوم أو الاستمرار في النوم، بالإضافة إلى انقطاع النفس أثناء النوم
صعوبات التعلم	<ul style="list-style-type: none"> أماكن الإقامة الخاصة نقص التوتر العضلي ودعم التواصل 	فريق التعليم الخاص	التحديات في المدرسة
سلوكي	الدعم البيئي: البيئة الأقل تقييداً	خطة التعليم الفردية (IEP)	<ul style="list-style-type: none"> الحركات النمطية اضطراب طيف التوحد العدوانية ونوبات الغضب اضطراب نقص الانتباه/اضطراب فرط الحركة ونقص الانتباه
الاختلافات الهيكلية في الفم	<ul style="list-style-type: none"> علاجات الأسنان العلاج المحتمل لتقويم الأسنان 	طبيب أسنان أو تقويم الأسنان	الأسنان والتجاويف الملتوية (المنحرفة)
الجهاز العضلي الهيكلي	لا يوجد	أخصائي العظام	الجنف، الجنف الحاد (أقل شيوعاً)
حالة القلب	مراقبة منتظمة من قبل طبيب القلب	طبيب القلب (تخطيط القلب)، تخطيط صدى القلب	عيوب القلب الخلقية
التحديات الحسية	استشارة طبيب الأطفال النمائي	تحليل السلوك التطبيقي (ABA)	توحد

وتيرة التدخلات الموصى بها

لقد ثبت أن الاستفادة القصوى من العلاجات، وخاصة خلال النمو المبكر، مفيدة. يتم تشجيع الأسر على الوصول إلى العلاجات من دون التضحية بصحتهم العقلية ونوعية حياة الأسرة بأكملها. ننصحك بالتواصل مع مجموعات الإعاقة المحلية للحصول على فهم أفضل للموارد المتاحة.

إدارة حالات تأخر النمو

مقالة حول [مراجعة جينات OCNS](#)

يوصى بالتشاور مع طبيب الأطفال النمائي لضمان مشاركة الهيئات المجتمعية والحكومية والتعليمية المناسبة ودعم الآباء في تعظيم جودة الحياة.

تمثل المعلومات التالية توصيات إدارية نموذجية للأفراد الذين يعانون من تأخر في النمو في الولايات المتحدة؛ وقد تختلف التوصيات القياسية من بلد إلى آخر.

الأعمار من 0 إلى 3 سنوات: يوصى بالإحالة إلى برنامج التدخل المبكر للوصول إلى العلاج المهني والجسدي والنطقي والنمائي بالإضافة إلى خدمات الصحة العقلية للرضع والمعلمين المتخصصين وأخصائيي ضعف الحواس. في الولايات المتحدة، يعد التدخل المبكر برنامجًا ممولًا فيدراليًا متاحًا في جميع الولايات والذي يوفر خدمات منزلية تستهدف احتياجات العلاج الفردية.

الأطفال من سن 3 إلى 5 سنوات: في الولايات المتحدة، يوصى بالرعاية النمائية لمرحلة ما قبل المدرسة من خلال منطقة المدارس العامة المحلية. قبل التعيين، يتم إجراء تقييم لتحديد الخدمات والعلاجات المطلوبة ويتم إعداد خطة تعليمية فردية (IEP) لأولئك المؤهلين بناءً على التأخر الحركي أو اللغوي أو الاجتماعي أو المعرفي. عادةً ما يساعد برنامج التدخل المبكر في هذا التحول. تعتمد مرحلة ما قبل المدرسة النمائية على المركز؛ وبالنسبة للأطفال غير المستقرين طبيًا بحيث لا يستطيعون الالتحاق بالمركز، يتم توفير خدمات منزلية.

[معلومات الاتصال بالتدخل المبكر حسب الولاية | مركز السيطرة على الأمراض والوقاية منها](#) [قائمة الإعفاءات الحكومية | Medicaid](#)

جميع الأعمار: يوصى باستشارة طبيب الأطفال النمائي لضمان مشاركة وكالات المجتمع والدولة والتعليم المناسبة (الولايات المتحدة) ودعم الآباء في تعظيم جودة الحياة. بعض القضايا التي ينبغي مراعاتها:

خدمات التعليم الفردي:

- يوفر برنامج التعليم الفردي (IEP) تعليمًا مصممًا خصيصًا وخدمات ذات صلة للأطفال المؤهلين.
- سيتم مراجعة خدمات برنامج التعليم الفردي (IEP) سنويًا لتحديد ما إذا كانت هناك حاجة إلى أي تغييرات.
- يتطلب قانون التعليم الخاص أن يكون الأطفال المشاركون في برنامج التعليم الفردي في بيئة هي الأقل تقييدًا في المدرسة وأن يتم إدراجهم في التعليم العام قدر الإمكان، عندما وأينما كان ذلك مناسبًا. يجب أن يكون مستشارو الرؤية جزءًا من فريق برنامج التعليم الفردي الخاص بالطفل لدعم الوصول إلى المواد الأكاديمية.
- سيتم توفير خدمات العلاج الطبيعي والعلاج المهني والنطق في برنامج التعليم الفردي إلى الحد الذي تؤثر فيه الحاجة على وصول الطفل إلى المواد الأكاديمية. وبالإضافة إلى ذلك، قد يتم النظر في العلاجات الداعمة الخاصة التي تعتمد على احتياجات الفرد المتضرر. يمكن لطبيب الأطفال المتخصص في النمو أن يقدم توصيات محددة فيما يتعلق بنوع العلاج. عندما يدخل الطفل مرحلة المراهقة، يجب مناقشة خطة الانتقال وتضمينها في خطة التعليم الفردي. بالنسبة لأولئك الذين يتلقون خدمات برنامج التعليم الفردي، فإن منطقة المدرسة العامة ملزمة بتوفير الخدمات حتى سن 21 عامًا.

يمكن النظر في خطة 504 (القسم 504: قانون فيدرالي أمريكي يحظر التمييز على أساس الإعاقة) لأولئك الذين يحتاجون إلى أماكن إقامة أو تعديلات مثل الجلوس في مقدمة الفصل، وأجهزة التكنولوجيا المساعدة، وكتبه الفصول الدراسية، والوقت الإضافي بين الفصول، والمهام المعدلة، والنص الموسع.

يُنصح بالتسجيل في إدارة الإعاقات النمائية (DDA). إدارة الإعاقات النمائية (DDA) هي وكالة عامة أمريكية تقدم الخدمات والدعم للأفراد المؤهلين. تختلف الأهلية حسب الولاية ولكن يتم تحديدها عادةً عن طريق التشخيص و/أو قدرات إدراكية/تكيفية ذات لصلة.

قد تكون الأسر ذات الدخل والموارد المحدودة مؤهلة أيضًا للحصول على دخل آمن إضافي (SSI) لطفلها الذي يعاني من إعاقة.

أماكن إقامة خاصة

التواصل:

النظر في تقييم وسائل بديلة للتواصل (على سبيل المثال، التواصل المعزز والبديل [AAC] للأفراد الذين يعانون من صعوبات لغوية تعبيرية. يمكن إكمال تقييم التواصل المعزز والبديل بواسطة أخصائي أمراض النطق واللغة الذي يتمتع بخبرة في هذا المجال. وسوف يأخذ التقييم في الاعتبار القدرات المعرفية والضعف الحسي لتحديد الشكل الأكثر ملاءمة للتواصل. يمكن أن تتراوح أجهزة التواصل المعزز والبديل ما بين الأجهزة ذات التقنية المنخفضة، مثل الاتصالات التي تعتمد على تبادل الصور، إلى الأجهزة ذات التقنية العالية، مثل أجهزة توليد الصوت. على عكس الاعتقاد السائد، فإن أجهزة التواصل المعزز والبديل لا تعيق النمو اللفظي للكلام، بل تساهم في دعم التطور الأمثل للكلام واللغة.

التكنولوجيا المساعدة:

لقد قطع مجال التكنولوجيا المساعدة شوطًا طويلاً ويمكنه توسيع القدرات. تتضمن بعض الأمثلة أجهزة الاتصال، وأزرار الاتصال، وتحويل الكلام إلى نصوص، والكتابة، وبرامج القراءة/الكتابة.

دعم الوظيفة الحركية:

يوصى بالعلاج الطبيعي لتحقيق أقصى قدر من القدرة على الحركة وتقليل خطر الإصابة بمشاكل العظام في وقت لاحق. ضع في الاعتبار استخدام المعدات الطبية المتينة وأجهزة تحديد المواقع حسب الحاجة (على سبيل المثال، الكراسي المتحركة، والمشيات، وكراسي الاستحمام، والأجهزة التقويمية، وعربات الأطفال القابلة للتكيف). يوصى بالعلاج المهني في حالة وجود صعوبات في المهارات الحركية الدقيقة التي تؤثر على الوظيفة التكيفية مثل التغذية، والاستمالة، واللباس، والكتابة.

نظام غذائي خاص:

تعتبر صعوبات تغذية الرضع شائعة وتجلى في ضعف القدرة على الرضاعة في مرحلة الطفولة المبكرة أو صعوبة الانتقال إلى الأطعمة الصلبة في وقت لاحق من مرحلة الطفولة. قد تتطلب صعوبات التغذية والبلع تركيب أنبوب تغذية في المعدة، الإمساك أمر شائع.

رعاية الأسنان:

الأسنان المعوجة (غير المتسقة) والتسوس هي أعراض شائعة لمرض OCNDS.

العلاجات البديلة

وهذه هي التدخلات التي جربتها عائلاتنا وأوصت بها.

- العلاج السلوكي
- العلاج بالموسيقى
- العلاج بالخيول
- العلاج على الأرض
- علاج النظر
- تكنولوجيا الاتصالات
- العلاج بتحليل السلوكي التطبيقي (ABA)
- علم التخاطب/اللغة/علاج النطق
- العلاج المهني
- العلاج الطبيعي / العلاج الفسيولوجي
- التدخل المبكر
- التدخل السلوكي المكثف المبكر

المتخصصون الذين جربتهم عائلاتنا وأوصت بهم:

- عصبي عضلي
- طبيب أعصاب
- أخصائي الصرع
- أخصائي الغدد الصماء
- أخصائي السمع
- الأذن والأنف والحنجرة
- أخصائي علم الوراثة
- تغذية / أخصائية تغذية
- طبيب أسنان / أخصائي تقويم الأسنان
- طبيبة نساء وولادة أطفال
- طبيب عيون
- أخصائي في علم المناعة
- طبيب القلب
- أخصائي العظام

برنامج السفير الإقليمي

يقع على عاتق سفرائنا الإقليميين مسؤولية بناء مجتمع داعم لمرضى متلازمة OCNDS ضمن منطقتهم المخصصة. يتواصل السفراء الإقليميون مع العائلات أثناء تعاملهم مع التحديات الاجتماعية والعاطفية للتشخيص والعلاج والإدارة. لدعم مجتمعنا العالمي على أفضل وجه، ينتشر سفراء OCNDS الإقليميون عبر المناطق واللغات بما في ذلك الإنجليزية والألمانية والنرويجية والإسبانية والهولندية. يمكنك التواصل مع مجتمعك المحلي والوصول إلى الموارد المحلية وكذلك المشاركة في الأحداث الإقليمية الافتراضية والشخصية. راسلنا على البريد الإلكتروني info@csnk2a1foundation.org لمعرفة المزيد.

مصادر مفيدة

OCNDS الأسئلة الشائعة حول متلازمة

كتيب الوالدين

صفحة واحدة

بطاقة عمل

الموقع الإلكتروني: www.csnk2a1foundation.org/


فيسبوك: @csnk2a1


انستجرام: @csnk2a1_foundation


لينكدإن: CSNK2A1 Foundation

تويتر: @csnk2a1org

اتصل بنا:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org