



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Çfarë është sindroma neurozhvillimore Okur-Chung?

Sindroma neurozhvillimore Okur-Chung (OCNDS) (OMIM # 617062) është një çrregullim gjenetik i rrallë që u identifikua për herë të parë në vitin 2016. Çdo person i prekur nga OCNDS-ja ka një shkallë të caktuar vonese në zhvillim dhe/ose dallime në funksionimin e trurit.

Sa persona janë diagnostikuar me OCNDS?

Deri tani janë diagnostikuar mbi 350 persona me OCNDS në mbarë botën. Ky numër pritet të shtohet për shkak të përdorimit të shtuar të WES-it në rajone të tjera në botë.

Çfarë e shkakton OCNDS-në?

OCNDS-ja shkaktohet nga mutacionet heterozigote në gjenin CSNK2A1 në kromozomin 20.

Çfarë lloj mutacionesh vërehen në OCNDS?

Në OCNDS ndodhin mutacionet missense (më i zakonshmi), frameshift, stop-gain, splice site, dhe mutacionet e fshirjes së plotë ose të pjesshme të geneve. Nuk dihet ende nëse rëndësia e gjetjeve klinike lidhet me lloje të ndryshme mutacionesh.

Si trashëgohet OCNDS-ja? A ka rrezik të përsëritjes?

Mutacionet CSNK2A1 janë mutacione të reja në individët me OCNDS (de novo) dhe nuk janë të pranishme në asnjërin nga prindërit. Rreziku që prindërit të kenë një fëmijë tjetër me OCNDS në një shtatzëni të ardhshme është ~1%, pasi ekziston një probabilitet i ulët që prej prindërve të ketë vezë ose qeliza sperme shtesë me mutacionin CSNK2A1. Nëse një person me OCNDS bëhet prind, ka një rrezik prej 50% për të transmetuar mutacionin CSNK2A1 te fëmijët.

A ka ndonjë prirje gjinore?

OCNDS-ja prek si femrat, ashtu edhe meshkujt

A ekziston ndonjë organizatë për këtë sëmundje?

Mund të kontaktoni Fondacionin CSNK2A1 (OCNDS) në <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Si mund të kontaktoj me familje të tjera?

Mund të lidheni me familje përmes faqes së grupit në Facebook <https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



Cilat janë simptomat e OCNDS-së?

Simptomat më të zakonshme të OCNDS-së paraqiten në vijim. Ne po punojmë ende për të përcaktuar shpeshtësinë e shfaqjes së tyre dhe moshën ku shfaqen më shpesh ose zhduken.

Vonesë në të folur/paafësi në komunikimin
Vonesë motorike (p.sh. ecje)
Paafësi intelektuale, paafësi në të mësuar, tipare të çrregullimit të spektrit të autizmit
Vështirësi në sjellje si zemërim, përplasje të duarve dhe lëvizje të tjera stereotipike
Probleme me gjumin për shkak të ritmit cikardian të ndërprerë
Probleme neurologjike si ton i ulët muskulator (hipotoni), lëvizje të ngathëta, kokë e vogël (mikrocefali), epilepsi (kriza), anomali në ecje
Anomali strukturore jospesifike në tru
Shtat i shkurtër; shumë shpesh pa mungesë të hormonit të rritjes
Vështirësi në të ushqyer që nga lindja; refluks (urth), kapsllëk
Infeksione të lehta në veshë dhe mushkëri
Dhëmbë të shtrembër (jo të drejtvendosur) dhe kavitete
Hiperlëvizshmëri, hernie, displasi e ijeve
Probleme me shikimin si strabizmi, astigmatizmi i shikimit larg/pranë
Deformim i lehtë i skeletit në pjesën vertebrale

A ekziston kurë apo trajtim për OCNDS-në?

Aktualisht nuk ekziston ende një kurë përfundimtare për OCNDS-në; megjithatë, duhet të merren masa specifike për gjetjet përkatëse:

Terapi e të folurit (logoterapi), duke përfshirë komunikimin ndihmës, duke nisur që nga moshë 12-muajshe
Vlerësime intelektuale dhe të sjelljes me mbështetjen e duhur arsimore
Terapi fizike dhe profesionale për zhvillimin e vonuar motorik
Monitoroni dhe vlerësoni për epilepsi dhe vështirësi në ecje
Monitorimi i rritjes dhe përdorimit të tubave G nëse ka probleme të vazhdueshme me ushqimin
Vlerësoni funksionin e shikimit, dhëmbëve dhe sistemit imunitar
Për rekomandime më të detajuara, mund të vizitoni kapitullin e OCNDS-së në GeneReview në <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>