OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

ما هي أعراض الإصابة بمتلازمة OCNDS؟

فيما يلي الأعراض الأكثر شيوعًا للإصابة بمتلازمة OCNDS.لا يزال العمل جاريًا على تحديد مدى تكرار حدوث هذه الأعراض والأعمار التي تحدث فيها أو يتم علاجها بشكل شائع.

تأخر الكلام/عدم القدرة على النطق
تأخر الحركة (مثل، المشي)
الإعاقات الذهنية، صعوبات التعلم، سمات اضطراب طيف التوحد
التحديات السلوكية مثل نوبات الغضب ورفرفة اليدين والحركات النمطية الأخرى
مشاكل النوم بسبب الإيقاع اليومي المضطرب
المشاكل العصبية مثل نقص التوتر العضلي (نقص التوتر)، الحركات الخرقاء، الرأس الصغير (صغر الرأس)، الصرع (النوبات)، تشوهات المشي
تشوهات هيكلية غير محددة في المخ
قصر القامة؛ دون وجود نقص في هرمون النمو في كثير من الأحيان
صعوبات في التغذية منذ الولادة؛ ارتجاع (حرقة المعدة)، إمساك
الإصابة بالتهابات طفيفة في الأذنين والرئتين
الأسنان الملتوية (المنحرفة) والتجاويف
فرط الحركة، الإصابة بالفتق، خلل التنسج الوركي
حدوث مشاكل في الإبصار مثل الإصابة بالحول وانحراف النظر القريب/البعيد
الإصابة بتشوهات طفيفة في الهيكل العظمي للفقرات

هل هناك علاجات أو أدوية لمتلازمة OCNDS؟

لا يوجد علاج نهائي لمتلازمة OCNDS حتى الآن؛ ومع ذلك، ينبغي اتخاذ تدابير محددة للنتائج ذات الصلة:

علاج مشكلات النطق، بما في ذلك المساعدة في الاتصال، بدايةً من عمر 12 شهرًا
التقييمات الفكرية والسلوكية مع الدعم التربوي المناسب
العلاج الطبيعي والوظيفي للتأخر الحركي
مراقبة وتقييم الصرع وصعوبات المشي
مراقبة معدلات النمو واستخدام أنابيب G في حال استمرار المشكلات المتعلقة بالتغذية
إجراء تقييم للرؤية والأسنان ووظيفة الجهاز المناعي
لمزيد من التوصيات التفصيلية، يمكنك زيارة فصل OCNDS على GeneReview من خلال
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/

ما المقصود بمتلازمة Okur-Chung العصبية النمائية؟

متلازمة Okur-Chung العصبية النمائية (OCNDS) (OMIM # 617062) هي اضطراب وراثي نادر تم تحديده للمرة الأولى خلال عام 2016. يعاني الشخص المصاب بهذه المتلازمة من درجة معينة من التأخر في النمو و/أو التباين في وظائف الدماغ.

كم يبلغ عدد الأفراد الذين تم تشخيص إصابتهم بمتلازمة OCNDS؟

تم تشخيص أكثر من 350 شخصًا حول العالم مصابين بهذه المتلازمة حتى الآن. ومن المتوقع أن يشهد هذا الرقم حالة من الارتفاع مع زيادة استخدام البيئة المائية والصرف الصحي في مناطق أخرى من العالم.

ما أسباب متلازمة Okur-Chung العصبية النمائية (OCNDS)؟

تنشأ متلازمة OCNDS بفعل حدوث طفرات متغايرة الزيجوت في جين CSNK2A1 على الكروموسوم 20.

ما نوع الطفرات التي تظهر في متلازمة OCNDS؟

تحدث الطفرات المغلوطة (الأكثر شيوعًا)، وانزياح الإطار، والتوقف، وموقع الوصلة، والتخلص من الجينات الكلي أو الجزئي عند الإصابة بهذه المتلازمة.لم يتم التوصل حتى الآن إلى ما إذا كانت شدة النتائج السريرية مرتبطة بأنواع الطفرات المختلفة.

كيف يتم توريث متلازمة OCNDS؟ هل هناك أي خطر لحدوث تكرار؟

تحدث طفرات جين CSNK2A1 بشكل حديث في الفرد المصاب بـ OCNDS (de novo) حيث إنها لا تُورث من أي من الوالدين. يبلغ خطر إنجاب الأبوين طفلًا آخر مصابًا بمتلازمة OCNDS في الحمل المستقبلي نحو 1% نظرًا لوجود احتمال ضئيل بأن يكون لدى أحد الوالدين خلايا بويضات أو حيوانات منوية إضافية بها طفرة CSNK2A1. إذا كان أنجب الفرد المصاب بمتلازمة OCNDS أطفال، فهناك خطر تبلغ نسبته 50% في نقل طفرة CSNK2A1 إليهم.

هل يحدث ذلك في أحد الجنسين أكثر من الآخر؟

تؤثر متلازمة OCNDS على كل من الذكور والإناث على حد سواء

هل هناك مؤسسة معنية بهذا المرض؟

يمكنك الاتصال بمؤسسة CSNK2A1 (OCNDS) على
https://www.csnk2a1foundation.org/

كيف يمكنني التواصل مع الأسر الأخرى؟

يمكنك التواصل مع الأسر عبر صفحة مجموعة فيسبوك الخاصة بهم
https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks