

ПРЕПОРЪКИ ЗА ГРИЖИ ПРИ НЕВРОЛОГИЧЕН СИНДРОМ НА ОКUR-CHUNG (OCNDS)

ЗАБЕЛЕЖКА:

Настоящото е само за информационни и образователни цели и не замества професионалните медицински съвети или консултации със здравни специалисти. Моля, консултирайте се с Вашия медицински екип за медицински съвет.

ПРЕПРАТКИ

Доклади от онлайн общността: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

ОПРЕДЕЛЕНИЕ

OCNDS е неврологичен синдром, причинен от варианти („мутации“) в гена CSNK2A1, като OCNDS се намира на хромозома 20.

ДИАГНОСТИЦИРАНЕ

OCNDS се диагностицира чрез молекулярно генетично изследване, най-често чрез генетични кръвни тестове като цялостно екзомно секвениране (WES) или пълно геномно секвениране (WGS).

НАСЛЕДЯВАНЕ

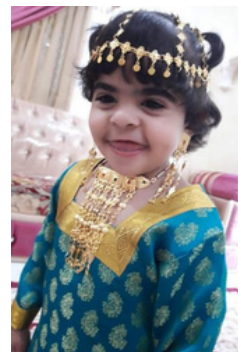
Всеки човек се ражда с две копия на гена CSNK2A1. OCNDS е автозомно доминантно състояние, което означава, че едното копие на гена е здраво, а другото копие има мутация, причиняваща синдрома. Обикновено мутацията е de novo или „нова“, което означава, че не е присъствала при нито един от родителите.

СЕМЕЙНО ПЛАНИРАНЕ

Когато OCNDS е de novo или нова (което означава, че нито един от родителите няма мутацията), ако родителите имат още деца, рискът от раждане на друго засегнато дете е под 1%. Хората с OCNDS имат 50% риск да го предадат на децата си.

ОБЩИ ХАРАКТЕРИСТИКИ

Въздействието на OCNDS варира по отношение на появата и сериозността при различните индивиди. Таблицата обобщава основните симптоми, докладвани в публикации за хора с OCNDS. Забавянето в развитието засяга всички негови области, но при повечето хора говорът е увреден повече спрямо грубите двигателни умения. Моля, имайте предвид, че е възможно тези симптоми да са налични или не при всеки човек с такава диагноза.



ОБЩИ ХАРАКТЕРИСТИКИ НА OSNDS

Симптом	Потенциално въздействие	Препоръчителна оценка	Препоръчителна интервенция
Микроцефалия	По-малък размер на главата	ЯМР, ако е необходимо	Няма
Хипотония	Затруднения с/със: <ul style="list-style-type: none"> • Мобилността • Ежедневните дейности • Халтави/хипермобилни стави поради намален мускулен тонус 	<ul style="list-style-type: none"> • Физикална терапия • Ерготерапия 	<ul style="list-style-type: none"> • Физиотерапия и ерготерапия • Физикална медицина и рехабилитация • Ортопедия
Забавяне на речта	Забавяне на речта	<ul style="list-style-type: none"> • Оценка на речта • Оценка на допълваща и алтернативна комуникация (AAC) 	<ul style="list-style-type: none"> • Логопедична терапия • Алтернативни методи за комуникация
Трудности със зрението	Страбизъм и рефрактивни грешки	Офталмологична оценка	Офталмологичен преглед на всеки 1-3 години
Затруднения при хранене	Проблеми с дъвченето и преглъщането, отказ от хранене	Хранителна терапия (обикновено от ерготерапевт или логопед)	Евентуална нужда от NG-тръба или G-тръба
Стомашно-чревни затруднения	Запек	Наблюдавайте за текущи проблеми с храненето и признаци/симптоми на запек.	Омекотители на изпражненията, прокинетици, осмотични агенти или лаксативи, ако е необходимо
Пристъпи	Различни видове	Неврология (ЕЕГ) и ЯМР на главата	Няма
Глобално изоставане в развитието	Засяга всички области на развитието: езикови и двигателни умения	Педиатрия на развитието	Редовни и чести терапии
Затруднения със съня	Проблем със заспиването или поддържането на съня, сънна апнея	<ul style="list-style-type: none"> • Клиника за нарушения на съня • Проучване на съня 	Няма
Образователни затруднения	Затруднения в училище	Специален образователен екип	<ul style="list-style-type: none"> • Организиране на специални условия • Подкрепа за хипотонията и общуването
Поведенчески	<ul style="list-style-type: none"> • Стереотипни движения • Разстройство от аутистичния спектър • Агресивност и избухливост • СДВ/СДВХ 	Индивидуализиран образователен план (IEP)	Подкрепа в заобикалящата среда: възможно най-малко ограничаваща среда
Разлики в оралната структура	Криви (неправилно подредени) зъби и кариеси	Зъболекар или ортодонт	<ul style="list-style-type: none"> • Стоматологични лечения • Потенциално ортодонтско лечение
Мускулно-скелетни	Сколиоза, кифосколиоза (по-рядко)	Ортопед	Няма
Сърдечни заболявания	Вродени сърдечни дефекти	Кардиолог (ЕКГ), Ехокардиография	Редовно наблюдение от кардиолог
Сетивни затруднения	Аутизъм	Приложен анализ на поведението (ABA)	Консултация с педиатър за развитие

ПРЕПОРЪЧИТЕЛНА ЧЕСТОТА НА ИНТЕРВЕНЦИИТЕ

Доказано е, че максималното увеличаване на терапиите, особено по време на ранното развитие, е полезно. Семействата се насърчават да осъществяват достъп до терапии, без да жертват психичното си здраве и качеството на живот на цялото семейство. Препоръчваме Ви да се свържете с местни групи за хора с увреждания, за да разберете по-добре наличните ресурси.

УПРАВЛЕНИЕ НА ЗАБАВЯНИЯТА В РАЗВИТИЕТО

Съгласно статия в Gene Review: [OCNDS Gene Review](#)

Препоръчва се консултация с педиатър за развитие, за да се осигури участието на подходящи общности, щатски и образователни агенции и да се подпомогнат родителите за максимизиране на качеството на живот.

Следната информация представлява типични препоръки за управление за лица със забавено развитие в Съединените щати; стандартните препоръки могат да варират в различните държави.

Възраст 0-3 години: Препоръчва се насочване към програма за ранна интервенция за достъп до професионална, физикална, говорна и хранителна терапия, както и услуги за психично здраве на бебета, специални педагози и специалисти по сетивни увреждания. В САЩ ранната интервенция е федерално финансирана програма, достъпна във всички щати, която предоставя услуги у дома за насочване на индивидуалните терапевтични нужди.

Възраст 3-5 години: В САЩ се препоръчва предучилищна подготовка за развитие чрез местното държавно училище. Преди настаняване се прави оценка, за да се определят необходимите услуги и терапии и се разработва индивидуализиран образователен план (IEP) за тези, които отговарят на изискванията въз основа на установено двигателно, езиково, социално или когнитивно забавяне. Програмата за ранна интервенция обикновено подпомага този преход. Предучилищното заведение за развитие функционира като център. За деца, които са твърде нестабилни от медицинска гледна точка, за да посещават центъра, услугите се предоставят у дома.

[Информация за контакт за ранна интервенция по щати | CDC](#)
[Списък с откази за щати | Medicaid](#)

Всички възрасти: Препоръчва се консултация с педиатър за развитие, за да се гарантира участието на подходящи общности, щатски и образователни агенции (САЩ) и да се подпомогнат родителите за максимално подобряване на качеството на живот. Някои въпроси за разглеждане:

Услуги за IEP:

- IEP предоставя специално разработени инструкции и свързани услуги за деца, които отговарят на изискванията.
- Услугите за IEP ще бъдат преразглеждани всяка година, за да се определи дали са необходими промени.
- Законът за специалното образование изисква децата, участващи в IEP, да бъдат във възможно най-малко ограничаващата среда в училище и да бъдат включени в общото образование, доколкото е възможно, когато и където е подходящо. Консултантите по зрението трябва да бъдат част от екипа по IEP на детето, за да поддържат достъпа до академичен материал.
- В IEP ще бъдат предоставени услуги за физиотерапия, ерготерапия и логопедия до степента, до която необходимостта засяга достъпа на детето до академичен материал. Освен това могат да се обмислят частни поддържащи терапии, базирани на нуждите на засегнатото лице. Конкретни препоръки относно вида на терапията могат да бъдат направени от педиатър по развитие. Когато детето навлезе в тийнейджърските години, в IEP трябва да бъде обсъден и включен план за преход. За тези, които получават услуги по IEP, държавното училище е длъжно да предоставя услуги до 21-годишна възраст.

План по 504 (раздел 504: федерален закон на САЩ, който забранява дискриминацията въз основа на увреждане) може да бъде обмислен за тези, които се нуждаят от настаняване или модификации, като например места отпред в класната стая, помощни технологични устройства, писари в класната стая, допълнително време между класовете, модифицирани задачи и текст с увеличен шрифт.

Препоръчва се записване в Администрацията за увреждания в развитието (DDA). DDA е публична агенция в САЩ, която предоставя услуги и подпомагане на квалифицирани лица. Допустимостта се различава според държавата, но обикновено се определя от диагнозата и/или свързаните когнитивни/адаптивни увреждания.

Семейства с ограничени доходи и ресурси могат също да отговарят на условията за допълнителен осигурителен доход (SSI) за тяхното дете с увреждане.

ОРГАНИЗИРАНЕ НА СПЕЦИАЛНИ УСЛОВИЯ

Комуникация:

Обмислете оценка за алтернативни средства за комуникация (напр. допълваща и алтернативна комуникация [ААС]) за лица, които имат затруднения с експресивния език. Оценката на ААС може да бъде извършена от логопед с опит в областта. Оценката ще вземе предвид когнитивните способности и сетивните увреждания, за да определи най-подходящата форма на комуникация. Устройствата за ААС може да варират от нискотехнологични, като комуникация чрез обмен на изображения, до високотехнологични, като устройства за генериране на глас. Противно на общоприетото схващане, устройствата за ААС не пречат на вербалното развитие на речта, а всъщност поддържат оптималното развитие на речта и езика.

Помощни технологии:

Полето на помощните технологии се е развило много и може да разшири способностите. Някои примери включват комуникационни устройства, комуникационни бутони, говор към текст, писане и програми за четене/писане.

Моторна поддръжка:

Препоръчва се физикална терапия, за да се увеличи максимално мобилността и да се понижи рискът от ортопедични проблеми по-нататък. Обмислете използването на издръжливо медицинско оборудване и устройства за позициониране, ако е необходимо (напр. инвалидни колички, проходилки, столове за баня, ортези, адаптивни колички). Ерготерапията се препоръчва при затруднения с фините двигателни умения, които засягат адаптивни функции като хранене, лична хигиена, обличане и писане.

Специална диета:

Затрудненията при хранене на бебета са често срещани и се проявяват като слабо сучене в ранна детска възраст или затруднено преминаване към твърди храни по-късно в ранна детска възраст. Затрудненията при хранене и преглъщане може да изискват поставяне на гастростомна сонда. Запекът е често срещан.

Стоматологични:

Кривите (неправилно подредени) зъби и кариесите са често срещани симптоми на OCNDS.

АЛТЕРНАТИВНИ ТЕРАПИИ

Това са интервенции, които нашите семейства са изпробвали и препоръчали.

- Терапия за приложен анализ на поведението (АВА)
- Логопедична терапия/терапия за речева/езикова патология
- Ерготерапия
- Физикална терапия / Физиотерапия
- Ранна интервенция
- Ранна интензивна поведенческа интервенция
- Поведенческа терапия
- Музикална терапия
- Терапия с коне
- Терапия с време заедно на пода
- Зрителна терапия
- Комуникационни технологии

Специалисти, изпробвани и препоръчвани от нашите семейства:

- Генетик
- Хранене / Диетолог
- Зъболекар / Ортодонт
- Детски гинеколог
- Офталмолог
- Имунолог
- Кардиолог
- Ортопед
- Нервно-мускулен специалист
- Невролог
- Епилептолог
- Ендокринолог
- Аудиолог
- Уши, нос, гърло

ПРОГРАМА ЗА РЕГИОНАЛНИ ПОСЛАНИЦИ

Нашите регионални посланици са отговорни за изграждането на общност за подкрепа при OCNDS в определения им регион. Регионалните посланици се свързват със семействата, докато те се ориентират в социалните и емоционални предизвикателства на диагностицирането, лечението и управлението. За да подкрепят възможно най-добре нашата глобална общност, регионалните посланици на OCNDS обхващат различни региони и езици, включително английски, немски, норвежки, испански и холандски. Можете да се свържете с местната общност и да получите достъп до местни ресурси, както и да участвате във виртуални и физически регионални събития. Изпратете имейл на info@csnk2a1foundation.org, за да научите повече.

ПОЛЕЗНИ РЕСУРСИ

ЧЗВ за OCNDS
Брошура за родители
Информация на една страница
Визитка

Уебсайт: 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)

За връзка с нас:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org