



СИНДРОМ НА НАРУШЕНО НЕРВНО-ПСИХИЧЕСКО РАЗВИТИЕ НА ОКУР-ЧУНГ (OCNDS)

Какво представлява синдромът на нарушено нервно-психическо развитие на Окур-Чунг?

Синдромът на нарушено нервно-психическо развитие на Окур-Чунг (OCNDS) (OMIM #617062) е рядко генетично заболяване, идентифицирано за първи път през 2016 г. Всеки с OCNDS има известна степен на забавяне в развитието и/или разлики в мозъчната функция.

Колко индивида са диагностицирани с OCNDS?

Досега по света с OCNDS са диагностицирани над 350 души. Очаква се този брой да се увеличи с нарастването на прилагането на WES в други региони на света.

Какво причинява OCNDS?

OCNDS се причинява от хетерозиготни мутации в гена CSNK2A1 на хромозома 20.

Какъв тип мутации се наблюдават при OCNDS?

При OCNDS възникват мисенс мутации (най-често срещаните), такива с промяна в рамката на четене, стоп-кодон, място на снаждане и цели или частични генни делеции. Все още не знаем дали тежестта на клиничните находки е свързана с различните видове мутации.

Как се наследява OCNDS? Има ли риск от рецидив?

CSNK2A1 мутациите са нови при индивиди с OCNDS (de novo) и не присъстват при нито един от родителите. Рискът за родителите да имат друго дете с OCNDS при бъдеща бременност е ~1%, тъй като има малък шанс някой от родителите да е имал допълнителни яйцеклетки или сперматозоиди с CSNK2A1 мутация. Ако индивид с OCNDS има деца, има 50% риск от предаване на мутацията CSNK2A1 на децата му.

Има ли уклон към пола?

OCNDS засяга както мъже, така и жени

Има ли организация за заболяването?

Можете да се свържете с CSNK2A1 (OCNDS) Foundation на адрес <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Как мога да се свържа с другите семейства?

Можете да се свържете със семейства чрез страницата на тяхната група във Facebook

<https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



Какви са симптомите на OCNDS?

Най-честите симптоми на OCNDS са изброени по-долу. Все още определяме колко често се случват те и на каква възраст обикновено се появяват или отзвучават.

Забавяне на речта/неспособност за говорене
Забавени движения (т.е. ходене)
Интелектуални затруднения, затруднения в ученето, черти на разстройство от аутистичния спектър
Поведенчески предизвикателства като гневни избухвания, махане с ръце и други стереотипни движения
Проблеми със съня поради нарушен циркаден ритъм
Неврологични проблеми като нисък мускулен тонус (хипотония), тремави движения, малка глава (микроцефалия), епилепсия (гърчове), аномалии в походката
Неспецифични структурни аномалии в мозъка
Нисък ръст; често пъти без дефицит на растежен хормон
Трудности в храненето още от раждането; рефлукс (киселини), запек
Леки инфекции на ушите и белите дробове
Криви (неправилно подредени) зъби и кариеси
Хипермобилност, хернии, тазобедрена дисплазия
Проблеми със зрението като страбизъм, късогледство/далекогледство, астигматизъм
Лека скелетна деформация на прешлените

Има ли лек или лечение за OCNDS?

Все още няма дефинитивно лечение за OCNDS; въпреки това при находки, асоциирани със заболяването, следва да се предприемат специфични мерки:

Логопедична терапия, включително спомагателна комуникация, започваща на 12-месечна възраст
Интелектуални и поведенчески оценки с подходяща образователна подкрепа
Физикална и трудова терапия при забавени движения
Наблюдаване и оценяване за епилепсия и затруднения в походката
Наблюдение на растежа и използване на гастростомни тръби при персистиращи проблеми с храненето
Оценка на зрението, зъбите и функцията на имунната система
За по-подробни препоръки можете да прочетете главата за OCNDS на GeneReview на адрес <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>