

PREPORUKE ZA SKRB KOD OKUR-CHUNGOVOG NEURO-RAZVOJNOG SINDROMA (OCNDS)

NAPOMENA

Ovo je isključivo u informativne i edukativne svrhe i ne zamjenjuje stručni medicinski savjet ili konzultacije sa zdravstvenim djelatnicima. Molimo vas da se obratite svom medicinskom timu za medicinski savjet.

IZVORI

Izvešća iz online zajednice: [poglavlje o OCNDS-u \(GeneReviews\)](#).

DEFINICIJA

OCNDS je neurorazvojni sindrom uzrokovan varijantama ('mutacijama') u genu CSNK2A1, koji se nalazi na kromosomu 20.

DIJAGNOZA

OCNDS se dijagnosticira molekularno-genetskim testiranjem, češće genetskim krvnim testovima kao što su sekvenciranje cijelog egzoma (WES) ili sekvenciranje cijelog genoma (WGS).

NASLJEĐIVANJE

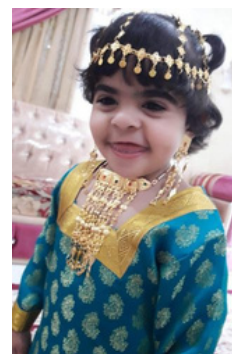
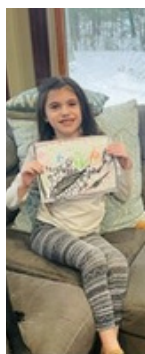
Svatko se rađa s dvije kopije gena CSNK2A1. OCNDS je autosomno dominantno stanje što znači da je jedna kopija gena zdrava, a druga kopija ima mutaciju koja uzrokuje sindrom. Tipično, mutacija je de novo ili „nova“, što znači da nije bila prisutna niti kod jednog roditelja.

PLANIRANJE OBITELJI

Kada je OCNDS de novo ili novi (što znači da nijedan roditelj nema mutaciju), ako roditelji imaju više djece, imaju manje od 1% rizik od rađanja još jednog oboljelog djeteta. Osobe s OCNDS-om imaju 50% šanse da ga prenesu na svoju djecu.

ZAJEDNIČKE ZNAČAJKE

Utjecaj OCNDS-a promjenjiv je od osobe do osobe. U tablici je kratki pregled glavnih simptoma navedenih u publikacijama o osobama s OCNDS-om. Razvojno kašnjenje utječe na sva područja razvoja, ali u većini slučajeva više je oštećen jezik nego gruba motorika. Imajte na umu da ovi simptomi mogu, ali i ne moraju biti prisutni kod svake osobe s ovom dijagnozom.



ZAJEDNIČKE ZNAČAJKE OCNDS-a

Simptom	Potencijalni utjecaj	Preporučena evaluacija	Preporučena intervencija
Mikrocefalija	Manja veličina glave	MR, po potrebi	Ništa
Hipotonija	Problemi s: • Mobilnosti • Aktivnosti svakodnevnog života Labavi/previše istezljivi zglobovi zbog smanjenog mišićnog tonusa	• Fizikalna terapija • Radna terapija	• Fizikalna terapija i radna terapija • Fizikalna medicina i rehabilitacija • Ortopedija
Kašnjenja u govoru	Kašnjenja u govoru	• Evaluacija govora • Evaluacija AAC-a	• Logopedska terapija • Alternativne metode komunikacije
Teškoće s vidom	Strabizam i refrakcijska pogreška	Oftalmološka procjena	Oftalmološki pregled svake 1-3 godine
Poteškoće hranjenja	Problemi sa žvakanjem i gutanjem, odbijanje hranjenja	Terapija hranjenja (obično od strane radnog terapeuta ili logopeda)	Moguća potreba za nazogastričnom sondom (NG) ili gastrostomskom sondom (G-tube).
Gastrointestinalne tegobe	Zatvor	Pratite tekuće probleme s hranjenjem i znakove/simptome zatvora.	Omekšivači stolice, prokinetici, osmotski agensi ili laksativi po potrebi
Napadaji	Različite vrste	Neurologija (EEG) i MR glave	Ništa
Opće kašnjenje u razvoju	Utječe na sva područja razvoja: jezik i motoričke sposobnosti	Razvojna pedijatrija	Redovite i česte terapije
Problemi sa spavanjem	Problemi s početkom spavanja ili održavanjem sna, apneja u snu	• Klinika za poremećaje spavanja • Studija spavanja	Ništa
Teškoće u učenju	Izazovi u školi	Tim za specijalno obrazovanje	• Posebni smještaj • Hipotonija i podrška komunikaciji
Bihevioralni	• Stereotipni pokreti • Poremećaj iz autističnog spektra • Agresivnost i ispadi bijesa • ADD/ADHD	Individualizirani obrazovni plan (IEP)	Podrška okoliša: najmanje restriktivno okruženje
Oralne strukturne razlike	Krivi (nepravilno poravnani) zubi i karijes	Stomatolog ili ortodont	• Stomatološke intervencije • Potencijalno ortodontsko liječenje
Mišićno-koštani	Skolioza, kifoskolioza (rjeđe)	Ortoped	Ništa
Bolest srca	Kongenitalne srčane mane	Kardiolog (EKG), UZV srca	Redovito praćenje kardiologa
Osjetilne poteškoće	Autizam	Primijenjena analiza ponašanja (ABA)	Konzultacije s razvojnim pedijatrom

PREPORUČENA UČESTALOST INTERVENCIJA

Krajnje intenzivno oslanjanje na terapije, posebno u ranim razvojnim fazama, pokazalo se korisnim. Obiteljima se toplo preporučuje pristup terapijama bez narušavanja vlastitog mentalnog zdravlja i kvalitete života cijele obitelji. Preporučujemo da se povežete s lokalnim udrugama za osobe s invaliditetom kako biste bolje razumjeli dostupne resurse.

POSTUPANJE KOD RAZVOJNIH KAŠNJENJA

Prema članku GeneReviews: [OCNDS GeneReview](#)

Preporučuje se konzultacija s razvojnim pedijatrom kako bi se osiguralo uključivanje odgovarajućih društvenih, državnih i obrazovnih agencija te kako bi se pružila podrška roditeljima u maksimiziranju kvalitete života.

Sljedeće informacije predstavljaju tipične preporuke za liječenje osoba s razvojnim zastojem u Sjedinjenim Američkim Državama; standardne preporuke mogu se razlikovati od zemlje do zemlje.

Dob 0-3 godine: Preporučuje se upućivanje u program rane intervencije za pristup radnoj, fizikalnoj, logopedskoj i terapiji hranjenja, kao i uslugama mentalnog zdravlja dojenčadi, posebnim edukatorima i stručnjacima za osjetilna oštećenja. U SAD-u je rana intervencija savezni program dostupan u svim državama koji pruža usluge u kući za ciljano zadovoljavanje individualnih terapijskih potreba.

Dob 3-5 godina: U SAD-u se preporučuje razvojni predškolski odgoj putem lokalnog javnog školskog okruga. Prije smještaja provodi se procjena kako bi se utvrdile potrebne usluge i terapije te se razvija individualizirani obrazovni plan (IEP) za one koji ispunjavaju uvjete na temelju utvrđenog motoričkog, jezičnog, socijalnog ili kognitivnog kašnjenja. Program rane intervencije obično pomaže u ovom prijelazu. Razvojni predškolski odgoj temelji se na centru; za djecu koja su previše medicinski nestabilna za pohađanje pružaju se usluge u domu.

[Kontakt informacije za ranu intervenciju po državama | CDC](#)
[Popis državnih odricanja | Medicaid](#)

Sve dobi: Preporučuje se konzultacija s razvojnim pedijatrom kako bi se osigurala uključenost odgovarajućih društvenih, državnih i obrazovnih agencija (vrijedi za SAD) te kako bi se pružila podrška roditeljima u maksimiziranju kvalitete života. Neka pitanja koja treba razmotriti:

Usluge individualiziranog obrazovnog programa (IEP):

- IEP pruža posebno osmišljenu nastavu i srodne usluge djeci koja ispunjavaju uvjete.
- Usluge IEP-a preispitivat će se godišnje kako bi se utvrdilo jesu li potrebne neke promjene.
- Propisi o posebnom obrazovanju zahtijevaju da djeca koja sudjeluju u individualiziranom odgojno-obrazovnom programu pohađaju školu u najmanje restriktivnom okruženju koje je izvedivo te da budu uključena u redovni odgojno-obrazovni program u najvećoj mogućoj mjeri, kada i gdje je to primjereno. Stručnjaci za oštećenje vida trebaju biti dio tima individualiziranog odgojno-obrazovnog programa djeteta kako bi se osigurao pristup nastavnim materijalima.
- U okviru individualiziranog odgojno-obrazovnog programa osigurat će se fizikalna terapija, radna terapija i logopedske usluge u mjeri u kojoj potreba utječe na djetetov pristup nastavnim materijalima. Osim toga, mogu se razmotriti privatne potporne terapije temeljene na potrebama pogođene osobe. Specifične preporuke u vezi s vrstom terapije može dati pedijatar specijaliziran za razvoj. Kada dijete ulazi u adolescentsku dob, o planu prijelaza treba raspraviti i uvrstiti ga u individualizirani odgojno-obrazovni program. Za djecu koja primaju usluge u sklopu individualiziranog odgojno-obrazovnog programa, javni školski okrug dužan je pružati usluge do navršene 21. godine.

Za one kojima su potrebne prilagodbe ili izmjene može se razmotriti plan prema Odjeljku 504 (Section 504, savezna odredba SAD-a koja zabranjuje diskriminaciju na temelju invaliditeta), kao što su sjedenje u prvom redu, pomagala asistivne tehnologije, asistent za zapisivanje u učionici, dodatno vrijeme za prijelaz između sati, prilagođeni zadaci i uvećani tisak.

Preporučuje se upis u Upravu za razvojne teškoće (DDA). DDA je američka javna agencija koja pruža usluge i podršku pojedincima koji ispunjavaju određene uvjete. Pravo na pomoć razlikuje se ovisno o državi, ali se obično određuje dijagnozom i/ili povezanim kognitivnim/adaptivnim teškoćama.

Obitelji s ograničenim prihodima i imovinom mogle bi ispunjavati uvjete za program dopunskog sigurnosnog prihoda (SSI) za svoje dijete s invaliditetom.

POSEBNI SMJEŠTAJ

Komunikacija:

Razmotrite procjenu alternativnih načina komunikacije (npr. augmentativna i alternativna komunikacija [AAC]) za osobe koje imaju teškoće u izražavanju govorom. Procjenu AAC-a može provesti logoped koji je obučen u tom području. Procjena će uzeti u obzir kognitivne sposobnosti i senzorna oštećenja kako bi se odredio najprikladniji oblik komunikacije. AAC uređaji mogu se kretati od niskotehnoloških, poput komunikacije razmjenom slika, do visokotehnoloških, poput uređaja za generiranje glasa. Suprotno uvriježenom mišljenju, AAC uređaji ne ometaju verbalni razvoj govora, već podržavaju optimalni razvoj govora i jezika.

Pomoćna tehnologija:

Područje pomoćne (asistivne) tehnologije znatno je napredovalo i može proširiti sposobnosti. Među njima su i komunikacijski uređaji, komunikacijske tipke, i programi za pretvaranje govora u tekst, tipkanje i za čitanje i pisanje.

Podrška motorici:

Fizikalna terapija se preporučuje kako bi se maksimizirala pokretljivost i smanjio rizik od kasnijih ortopedskih problema. Razmotrite upotrebu trajne medicinske opreme i uređaja za pozicioniranje prema potrebi (npr. invalidska kolica, hodalice, stolice za kupanje, ortopedski ulošci, adaptivna kolica). Radna terapija se preporučuje za poteškoće s finom motorikom koje utječu na adaptivne funkcije poput hranjenja, dotjerivanja, odijevanja i pisanja.

Posebna dijeta:

Teškoće s hranjenjem dojenčadi su česte i manifestiraju se kao slabo sisanje u ranom djetinjstvu ili teškoće pri prelasku na krutu hranu kasnije u djetinjstvu. Poteškoće s hranjenjem i gutanjem mogu zahtijevati postavljanje gastrostomske sonde. Zatvor je čest.

Dentalno zdravlje:

Krivi (nepravilno poravnani) zubi i karijes česti su kod OCNDS-a.

ALTERNATIVNE TERAPIJE

To su intervencije koje su naše obitelji isprobale i preporučile.

- Terapija putem primijenjene analize ponašanja (ABA)
- Patologija govora i jezika / Logopedska terapija
- Radna terapija
- Fizikalna terapija / Fizioterapija
- Rana intervencija
- Komunikacijska tehnologija
- Rana intenzivna bihevioralna intervencija
- Bihevioralna terapija
- Glazbena terapija
- Terapijsko jahanje
- Terapija na podu
- Terapija vida

Specijalisti koje su naše obitelji isprobale i preporučile:

- Genetičar
- Terapija hranjenja / Nutricionist
- Stomatolog / Ortodont
- Pedijatrijski ginekolog
- Oftalmolog
- Imunolog
- Kardiolog
- Ortoped
- Neuromuskularni specijalist
- Neurolog
- Epileptolog
- Endokrinolog
- Audiolog
- Otorinolaringolog

REGIONALNI PROGRAM AMBASADORA

Naši regionalni ambasadori odgovorni su za izgradnju OCNDS zajednice podrške u svojim dodijeljenim regijama. Regionalni ambasadori povezuju se s obiteljima dok se suočavaju sa socijalnim i emocionalnim izazovima dijagnoze, liječenja i upravljanja. Kako bismo što bolje podržali našu globalnu zajednicu, regionalni ambasadori OCNDS-a djeluju u različitim regijama i jezicima, uključujući engleski, njemački, norveški, španjolski i nizozemski. Možete se povezati sa svojom lokalnom zajednicom i pristupiti lokalnim resursima, kao i sudjelovati u virtualnim i osobnim regionalnim događajima. Želite li doznati više, pošaljite poruku e-pošte na adresu info@csnk2a1foundation.org.

KORISNI RESURSI

[Često postavljana pitanja o OCNDS-u](#)

[Roditeljska knjižica](#)

[Web stranica na jednoj stranici](#)

[Posjetnica](#)

Web stranica: www.csnk2a1foundation.org/

Facebook: [@csnk2a1](#)

Instagram: [@csnk2a1_foundation](#)

LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](#)

Twitter: [@csnk2a1org](#)

Kontaktirajte nas:

 1929 Van Ness Avenue San Francisco, CA 94109

 (415) 483-2488

 info@csnk2a1foundation.org