

# DOPORUČENÍ PRO PÉČI O PACIENTY S OKUR-CHUNGOVÝM NEUROVÝVOJOVÝM SYNDROMEM (OCNDS)

## POZNÁMKA:

Slouží pouze k informačním a vzdělávacím účelům a nenahrazuje odborné lékařské poradenství ani konzultace se zdravotníky. Pro odborné lékařské poradenství se obraťte se na svého odborného lékaře.

## REFERENCE

Zprávy z online komunity: [Kapitola hodnocení genů OCNDS](#)

## DEFINICE

OCNDS je neurovývojový syndrom způsobený variantami („mutacemi“) v genu CSNK2A1, který se nachází na chromozomu 20.

## DIAGNOSTIKA

OCNDS se diagnostikuje pomocí molekulárního genetického vyšetření, nejčastěji pomocí genetických krevních testů, jako je sekvenování celého exomu (WES) nebo sekvenování celého genomu (WGS).

## DĚDIČNOST

Každý člověk se narodí se dvěma kopiemi genu CSNK2A1. OCNDS je autozomálně dominantní onemocnění, což znamená, že jedna kopie genu je zdravá a druhá kopie má mutaci způsobující syndrom. Zpravidla se jedná o mutaci de novo neboli „novou“, což znamená, že nebyla přítomna u žádného z rodičů.

## PLÁNOVÁNÍ RODINY

Pokud je OCNDS de novo neboli nová (což znamená, že ani jeden z rodičů nemá tuto mutaci), mají rodiče při dalším dítěti méně než 1% riziko, že bude také postiženo. Jedinci s OCNDS mají 50% pravděpodobnost, že ji přenesou na své děti.

## SPOLEČNÉ ZNAKY

Dopad OCNDS se u jednotlivých osob liší co do výskytu a závažnosti. Tabulka shrnuje hlavní příznaky uváděné v publikacích o osobách s OCNDS. Vývojové zpoždění ovlivňuje všechny oblasti vývoje, ale u většiny jedinců je řeč více narušena než hrubá motorika. Upozorňujeme, že tyto příznaky se mohou, ale nemusí vyskytovat u všech pacientů s touto diagnózou.



# SPOLEČNÉ ZNAKY OCNDS

Symptom	Potenciální dopad	Doporučené vyšetření	Doporučená intervence
<b>Mikrocefalie</b>	Menší velikost hlavy	MRI - je-li třeba	Žádný
<b>Hypotonie</b>	Problémy s: <ul style="list-style-type: none"> <li>Mobilitou</li> <li>Každodenními aktivitami</li> <li>Volnými/hyperextenční klouby v důsledku sníženého svalového tonu</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fyzioterapie</li> <li>Ergoterapie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>PT a OT</li> <li>Fyzioterapie a rehabilitace</li> <li>Ortopedie</li> </ul>
<b>Opoždění řeči</b>	Opoždění řeči	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vyšetření řeči</li> <li>Vyšetření AAC (alternativní a augmentativní komunikace)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Logopedie</li> <li>Alternativní způsoby komunikace</li> </ul>
<b>Problémy se zrakem</b>	Strabismus a refrakční vady	Oftalmologické vyšetření	Oftalmologické vyšetření každé 1-3 roky
<b>Problémy s příjmem potravy</b>	Problémy se žvýkáním a polykáním, odmítání potravy	Terapie příjmu potravy (obvykle od ergoterapeuta nebo logopeda)	Možná potřeba NG-trubice nebo G-trubice
<b>Gastrointestinální problémy</b>	Zácpa	Monitoring přetrvávajících problémů s příjmem potravy a příznaky zácpy.	Změkčovačla stolice, prokinetika, osmotika nebo projímadla podle potřeby
<b>Záchvaty</b>	Různé typy	Neurologie (EEG) a MRI hlavy	Žádný
<b>Globální vývojové opoždění</b>	Ovlivňuje všechny oblasti vývoje: jazyk i motoriku	Vývojová pediatrie	Pravidelné a časté terapie
<b>Problémy se spánkem</b>	Problémy s usínáním nebo udržením spánku, spánková apnoe	<ul style="list-style-type: none"> <li>Klinika pro poruchy spánku</li> <li>Studie spánku</li> </ul>	Žádný
<b>Problémy s učením</b>	Problémy ve škole	Tým speciálního vzdělávání	<ul style="list-style-type: none"> <li>Zvláštní opatření</li> <li>Hypotonie a podpora komunikace</li> </ul>
<b>Chování</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Stereotypní chování</li> <li>Poruchy autistického spektra</li> <li>Agresivita a záchvaty vzteku</li> <li>ADD/ADHD</li> </ul>	Individuální vzdělávací plán (IEP)	Podpůrná opatření prostředí: co nejméně omezující prostředí
<b>Strukturální rozdíly v ústní dutině</b>	Křivé (špatně zarovnané) zuby a zubní kazy	Stomatolog nebo ortodontista	<ul style="list-style-type: none"> <li>Stomatologické ošetření</li> <li>Potenciální ortodontická léčba</li> </ul>
<b>Muskuloskeletální systém</b>	Skolióza, kyfoskolióza (méně časté)	Ortoped	Žádný
<b>Problémy se srdcem</b>	Vrozené srdeční vady	Kardiolog (EKG), Echokardiograf	Pravidelné sledování kardiologem
<b>Senzorické problémy</b>	Autismus	Aplikovaná behaviorální analýza (ABA)	Konzultace s vývojovým pediatrem

# DOPORUČENÁ FREKVENCE INTERVENČÍ

Maximální využití terapií, zejména v raném vývoji, se ukázalo jako prospěšné. Rodiny jsou podporovány v přístupu k terapiím, aniž by obětovaly své duševní zdraví a kvalitu života celé rodiny. Doporučujeme vám spojit se s místními organizacemi pro osoby se zdravotním postižením, abyste získali lepší přehled o dostupných zdrojích.

## Řízení vývojových opoždění

Článek v Gene Reviews: [OCNDS Gene Review](#)

Doporučuje se konzultace s pediatrem specializujícím se na vývoj, aby byla zajištěna spolupráce s příslušnými komunitními, státními a vzdělávacími institucemi a podpory rodičů v maximalizaci kvality života.

Následující informace představují typická doporučení pro léčbu osob s opožděným vývojem ve Spojených státech; standardní doporučení se mohou v jednotlivých zemích lišit.

**Věk 0-3 roky:** Doporučuje se zapojení do programu rané intervence pro přístup k ergoterapii, fyzioterapii, logopedii, terapii příjmu potravy, stejně jako ke službám péče o duševní zdraví kojenců, speciálním pedagogům a specialistům na smyslové postižení. Ve Spojených státech je raná intervence federálně financovaný program dostupný ve všech státech, který poskytuje domácí služby zaměřené na individuální potřeby terapie.

**Věk 3-5 let:** Ve Spojených státech se doporučuje vývojová předškolní péče prostřednictvím místního veřejného školského obvodu. Před umístěním je provedeno vyšetření, které určí potřebné služby a terapie, a pro ty, kteří splňují podmínky na základě zjištěného motorického, jazykového, sociálního nebo kognitivního opoždění, je vypracován individuální vzdělávací plán (IEP). S tímto přechodem obvykle pomáhá program rané intervence. Vývojová předškolní péče je založena na docházce do centra; pro děti, které jsou zdravotně příliš nestabilní na docházku, jsou poskytovány služby doma.

[Kontaktní informace o včasné intervenci podle států | CDC](#)  
[Seznam státních výjimek | Medicaid](#)

**V každém věku:** Doporučuje se konzultace s pediatrem specializujícím se na vývoj, aby byla zajištěna spolupráce s příslušnými komunitními, státními a vzdělávacími institucemi (Spojené státy) a podpory rodičů v maximalizaci kvality života. Body, které je třeba vzít v úvahu:

### Služby IEP:

- Individuální vzdělávací plán (IEP) poskytuje speciálně navrženou výuku a související služby dětem, které splňují podmínky.
- Služby IEP budou každoročně přezkoumány, aby se zjistilo, zda jsou nutné nějaké změny.
- Zákon o speciálním vzdělávání vyžaduje, aby děti, které mají individuální vzdělávací plán (IEP), byly ve škole v co nejméně omezujícím prostředí a byly zahrnuty do běžného vzdělávání co nejvíce, pokud a kde je to vhodné. Poradci pro zrak by měli být součástí týmu IEP dítěte, aby podpořili přístup k učebním materiálům.
- PT, OT a logopedické služby budou poskytovány v rámci IEP v rozsahu, v jakém tato potřeba ovlivňuje přístup dítěte k učební látce. Kromě toho lze zvážit soukromé podpůrné terapie podle potřeb postiženého. Konkrétní doporučení ohledně typu terapie může poskytnout vývojový pediatr. Jakmile začne dítě dospívat, měl by být v rámci IEP projednán a zahrnut plán přechodu. Těm, kterým jsou poskytovány služby podle individuálního vzdělávacího plánu, je školský obvod povinen poskytovat služby až do 21 let věku.

Plán 504 (§ 504: americký federální zákon, který zakazuje diskriminaci na základě zdravotního postižení) lze zvážit pro ty, kteří potřebují úpravy nebo modifikace, jako je sezení v přední části třídy, asistenční technologická zařízení, pomocníci pro zapisování, čas navíc mezi hodinami, upravené úkoly a zvětšený text.

Doporučuje se zapsat se do systému DDA (Developmental Disabilities Administration). DDA je americká veřejná agentura, která poskytuje služby a podporu kvalifikovaným osobám. Způsobilost se v jednotlivých státech liší, ale obvykle se určuje podle diagnózy a/nebo souvisejících kognitivních/adaptivních poruch.

Rodiny s omezeným příjmem a zdroji mohou mít také nárok na doplňkový příjem (SSI) pro své dítě se zdravotním postižením.

## ZVLÁŠTNÍ OPATŘENÍ

### Komunikace:

Zvažte vyhodnocení alternativních komunikačních prostředků (např. augmentativní a alternativní komunikace) [AAC] pro osoby, které mají problémy s vyjadřováním. Hodnocení AAC může provést logoped, který má v této oblasti odborné znalosti. Při hodnocení se zohlední kognitivní schopnosti a smyslové postižení, aby se určila nejvhodnější forma komunikace. Zařízení pro AAC mohou být různého typu, od těch s nízkou technickou úrovní, jako je komunikace prostřednictvím výměny obrázků, až po zařízení s vysokou technickou úrovní, jako jsou zařízení pro generování hlasu. Navzdory všeobecnému přesvědčení zařízení AAC nebrání verbálnímu rozvoji řeči, ale naopak podporují optimální rozvoj řeči a jazyka.

### Asistenční technologie:

Oblast asistenčních technologií ušla dlouhou cestu a může rozšířit schopnosti. Mezi příklady patří komunikační zařízení, komunikační tlačítka, převod řeči na text, psaní na klávesnici a programy pro čtení a psaní.

### Podpora motoriky:

Fyzioterapie se doporučuje pro maximalizaci pohyblivosti a snížení rizika pozdějších ortopedických problémů. V případě potřeby zvažte použití zdravotnických prostředků dlouhodobé spotřeby a polohovacích zařízení (např. invalidní vozíky, chodítka, koupací křesla, ortézy, adaptivní kočárky). Ergoterapie se doporučuje při potížích s jemnou motorikou, které ovlivňují adaptační funkce, jako je přijímání potravy, péče o sebe, oblékání a psaní.

### Speciální dieta:

Potíže s příjmem potravy kojenců jsou běžné a projevují se špatným sáním v raném dětství nebo obtížemi při přechodu na pevnou stravu v pozdějším věku. Potíže s příjmem potravy a polykáním mohou vyžadovat zavedení gastrostomické sondy. Častá je zácpa.

### Zuby:

Křivé (špatně postavené) zuby a zubní kazy jsou běžnými příznaky OCNDS.

## ALTERNATIVNÍ LÉČBA

Jedná se o zásahy, které naše rodiny vyzkoušely a doporučily.

- Terapie aplikovanou behaviorální analýzou (ABA)
- Logopedie / logopedická terapie
- Ergoterapie
- Fyzioterapie
- Včasná intervence
- Včasná intenzivní behaviorální intervence
- Behaviorální terapie
- Muzikoterapie
- Hipoterapie
- Terapie - hra na podlaze
- Zrková terapie
- Komunikační technologie

Specialisté, které naše rodiny vyzkoušely a doporučují:

- Genetik
- Specialista na příjem potravy / Výživový poradce
- Stomatolog / ortodontista
- Pediatrický gynekolog
- Oftalmolog
- Imunolog
- Kardiolog
- Ortoped
- Neuromuskulární lékař
- Neurolog
- Epileptolog
- Endokrinolog
- Audiolog
- Lékař ORL

# PROGRAM REGIONÁLNÍCH AMBASADORŮ

Naši regionální ambasadoři jsou zodpovědní za budování podpůrné komunity OCNDS ve svém regionu. Regionální ambasadoři se spojují s rodinami, které se potýkají se sociálními a emocionálními problémy spojenými s diagnózou, léčbou a péčí. Abychom co nejlépe podpořili naši globální komunitu, regionální ambasadoři OCNDS působí v různých regionech a jazycích včetně angličtiny, němčiny, norštiny, španělštiny a nizozemštiny. Můžete se také spojit s místní komunitou, získat přístup k místním zdrojům a účastnit se virtuálních i osobních regionálních akcí. Pro více informací napište na [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org).

## UŽITEČNÉ ZDROJE

ČASTÉ DOTAZY K OCNDS

Příručka pro rodiče

Jednostránkový přehled

Vizitka

**Webové stránky:** [www.csnk2a1foundation.org/](http://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)

### Kontaktujte nás:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org)