OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

什么是Okur-Chung神经发育障碍综合征?

Okur-Chung神经发育障碍综合征（OCNDS）（OMIM # 617062）是一种罕见的遗传疾病，于2016年首次发现。 每位OCNDS患者都会有一定程度的发育迟缓和/或大脑功能差异。

有多少人被诊断患有OCNDS?

到目前为止，全世界已经有350多人被诊断患有OCNDS。 这个数字预计将随着世界其他区域越来越多地利用WES而增加。

什么因素导致OCNDS?

OCNDS是由于20号染色体上CSNK2A1基因的杂合突变而引起。

OCNDS中包括哪些类型的突变?

OCNDS中出现错义（最常见）、移码、停止增益、剪接位点和全部或部分基因缺失突变。 我们尚不清楚临床症状的严重程度是否与不同的突变类型有关。

OCNDS如何遗传? 是否存在复发的风险?

CSNK2A1突变在OCNDS（原发）个体中属于新发，在父母中均不存在。 父母在未来怀孕中生育另一个患有OCNDS的孩子的风险约为1%；因为父母中有一方有额外的CSNK2A1突变的卵子或精子细胞的几率很小。 如果患有OCNDS的人生育孩子，会有50%的风险将CSNK2A1突变遗传给他们的孩子。

是否存在性别偏向?

OCNDS对男性和女性都有影响

是否有疾病机构?

您可联系CSNK2A1 (OCNDS)基金会:
https://www.csnk2a1foundation.org/

我怎样才能联系到其他家庭?

您可通过他们的Facebook群组页面与他们联系
https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks

OCNDS有什么症状?

OCNDS最常见的症状如下。 我们仍在确定这些症状发生的频率、以及它们通常发生或消退的年龄。

言语迟缓/不能说话
运动延迟（即行走）
智力障碍、学习障碍、自闭症谱系障碍特征
行为挑战，例如发脾气、手不停拍打和其他刻板的动作
昼夜节律紊乱导致的睡眠问题
神经系统问题，例如：低肌肉张力（张力减退）、笨拙的动作、小头（小头畸形）、癫痫（癫痫发作）、步态异常
大脑非特异性结构异常
身材矮小；通常没有生长激素缺乏
从出生开始的喂养困难；反流（胃灼热）；便秘
耳朵和肺部轻微感染
歪斜（不整齐）的牙齿和蛀牙
运动过度；疝气；髋关节发育不良
视力问题，例如斜视、近/远视散光
椎骨轻微变形

OCNDS是否有治愈或治疗方法?

OCNDS目前尚没有明确的治疗方法；但是，应针对相关诊断发现采取具体措施：

言语治疗，包括辅助沟通，从12月龄开始
智力及行为评估，包括适当的教育支持
运动迟缓的物理和职业治疗
癫痫和步态困难的监测和评估
如果喂食问题持续，则监测成长和胃造口管的使用情况
评估视力、牙齿和免疫系统功能
有关更详细的建议，您可以访问GeneReview上的OCNDS章节：
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/