



OKUR-CHUNGOV NEURO-RAZVOJNI SINDROM (OCNDS)

Što je Okur-Chungov neurorazvojni sindrom?

Okur-Chungov neurorazvojni sindrom (OCNDS) (OMIM br. 617062) je rijedak genetski poremećaj prvi put identificiran 2016. godine. Svatko s OCNDS-om ima određeni stupanj razvojnog kašnjenja i/ili razlike u funkciji mozga.

Koliko je osoba s dijagnozom OCNDS-a?

Do sada je OCNDS dijagnosticiran kod preko 330 osoba diljem svijeta. Očekuje se da će se taj broj povećati s povećanjem korištenja sekvenciranja cijelog egzoma (WES) u drugim regijama svijeta.

Što uzrokuje OCNDS?

OCNDS je uzrokovan heterozigotnim mutacijama u genu CSNK2A1 na kromosomu 20.

Koje se vrste mutacija uočavaju kod OCNDS-a?

U OCNDS-u javljaju se missense (najčešće), frameshift, stop-gain i splice-site varijante te delecije cijelog gena ili njegovih dijelova. Još ne znamo je li težina kliničkih nalaza povezana s različitim vrstama mutacija.

Kako se nasljeđuje OCNDS? Postoji li rizik od recidiva?

Mutacije u genu CSNK2A1 su nove kod osobe s OCNDS-om (de novo) i nisu prisutne ni kod jednog roditelja. Rizik da roditelji u budućoj trudnoći imaju još jedno dijete s OCNDS-om je ~1% jer postoji mala vjerojatnost da je jedan od roditelja imao dodatne jajne stanice ili spermije s mutacijom CSNK2A1. Ako osoba s OCNDS-om ima djecu, postoji 50%-tni rizik od prenošenja mutacije CSNK2A1 na njihovu djecu.

Postoji li ikakva rodna pristranost?

OCNDS pogađa i muškarce i žene

Postoji li organizacija posvećena bolesti?

Možete kontaktirati Zakladu CSNK2A1 (OCNDS) na
<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Kako mogu stupiti u kontakt s ostalim obiteljima?

Možete se povezati s obiteljima putem stranice njihove Facebook grupe

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



Koji su simptomi OCNDS-a?

Najčešći simptomi OCNDS-a navedeni su u nastavku. Još uvijek utvrđujemo koliko se često javljaju i u kojoj dobi se obično javljaju ili nestaju.

- Kašnjenje u razvoju govora / nemogućnost govora
- Kašnjenje u motorici (npr. hodanje)
- Inteliktualni invaliditet, teškoće u učenju, osobine poremećaja iz autističnog spektra
- Problemi u ponašanju poput bijesa, mahanja rukama i drugih stereotipnih pokreta
- Problemi sa spavanjem zbog poremećenog cirkadijalnog ritma
- Neurološki problemi poput niskog mišićnog tonusa (hipotonija), nespretnih pokreta, mikrocefalije, epilepsije (napadaji), abnormalnosti hoda
- Nespecifične strukturne abnormalnosti u mozgu
- Nizak rast; često bez nedostatka hormona rasta
- Teškoće s hranjenjem od rođenja; refluks (žgaravica), zatvor
- Manje infekcije ušiju i pluća
- Krivi (nepravilno poravnani) zubi i karijes
- Hiperaktivnost, hernije, displazija kuka
- Problemi s vidom poput strabizma, kratkovidnost/dalekovidnost, astigmatizam
- Manja deformacija skeleta u kralješcima

Postoji li lijek ili terapija za OCNDS?

Još ne postoji konačan lijek za OCNDS; međutim, treba poduzeti specifične mjere za povezane nalaze:

- Logopedska terapija, uključujući pomoćnu komunikaciju, počevši od 12 mjeseci starosti
- Inteliktualne i bihevioralne procjene uz odgovarajuću obrazovnu podršku
- Fizikalna i radna terapija kao terapija za usporen razvoj motorike
- Praćenje i procjena epilepsije i poteškoća s hodom
- Praćenje rasta i uporaba gastrostomske sonde (G-tube) u slučaju trajnih poteškoća s hranjenjem.
- Procjena vida, zubi i funkcije imunološkog sustava
- Za detaljnije preporuke možete posjetiti poglavlje OCNDS-a o GeneReviews na
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>