



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Co je Okur-Chungův neurovývojový syndrom?

Okur-Chungův neurovývojový syndrom (OCNDS) (OMIM # 617062) je vzácná genetická porucha, která byla poprvé popsána v roce 2016. Každý člověk s OCNDS má určitý stupeň opoždění vývoje a/nebo odlišnosti ve funkci mozku.

U kolika jedinců je OCNDS diagnostikován?

OCNDS byla dosud diagnostikována u více než 350 osob na celém světě. Očekává se, že s rostoucím využíváním metody WES v dalších regionech světa se bude tento údaj zvyšovat.

Co OCNDS způsobuje?

Příčinou OCNDS jsou heterozygotní mutace v genu CSNK2A1 na chromozomu 20.

Jaké typy mutací se vyskytují u OCNDS?

U OCNDS se vyskytují následující typy mutací: missense (nejběžnější), frameshift (posun čtecího rámce), stop-gain (mutace vedoucí k předčasnému stop kodonu), mutace na splice-site (místo pro splicing) a úplné nebo částečné delece genu. Zatím nevíme, zda závažnost klinických nálezů souvisí s různými typy mutací.

Jak se OCNDS dědí? Hrozí riziko recidivy?

Mutace v genu CSNK2A1 jsou u jedince s OCNDS nové (de novo) a nejsou přítomny u žádného z rodičů. Riziko, že rodiče budou mít v budoucím těhotenství další dítě s OCNDS, je ~1 %, protože existuje malá pravděpodobnost, že jeden z rodičů měl další vajíčka nebo spermie s mutací v genu CSNK2A1. Pokud má jedinec s OCNDS děti, existuje 50% riziko přenosu mutace CSNK2A1 na jeho děti.

Existuje nějaká genderová předpojatost?

OCNDS postihuje muže i ženy.

Existuje nějaká organizace zaměřená na tuto nemoc?

Nadaci CSNK2A1 (OCNDS) můžete kontaktovat na <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Jak mohu kontaktovat ostatní rodiny?

S rodinami se můžete spojit prostřednictvím stránky jejich skupiny na Facebooku.

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



Jaké jsou příznaky OCNDS?

Nejčastější příznaky OCNDS jsou uvedeny níže. Stále zjišťujeme, jak často se tyto jevy vyskytují a v jakých věkových obdobích obvykle nastávají nebo ustupují.

- Opoždění řeči/neschopnost mluvit
- Zpoždění motoriky (tj. chůze)
- Mentální postižení, poruchy učení, znaky poruch autistického spektra
- Problémy chování, jako jsou záchvaty vzteku, mávání rukama a jiné stereotypní pohyby
- Problémy se spánkem v důsledku narušeného cirkadiálního rytmu
- Neurologické problémy, jako je nízký svalový tonus (hypotonie), nemotorné pohyby, malá hlava (mikrocefalie), epilepsie (záchvaty), poruchy chůze.
- Nespecifické strukturální abnormality v mozku
- Malý vzrůst; často bez nedostatku růstového hormonu
- Potíže s příjmem potravy od narození; reflux (pálení žáhy), zácpa
- Drobné infekce uší a plíc
- Křivé (špatně zarovnané) zuby a zubní kazy
- Hypermobilita, hernie, dysplazie kyčelního kloubu
- Problémy se zrakem, jako je šilhavost, astigmatismus na blízko/dálku
- Mírné skeletální deformity v obratlích

Existuje na OCNDS nějaký lék nebo léčba?

Na OCNDS dosud neexistuje definitivní lék, nicméně, je třeba přijmout specifická opatření pro související projevy:

- Logopedická terapie, včetně asistované komunikace, od 12 měsíců věku
- Posouzení intelektu a chování s odpovídající vzdělávací podporou
- Fyzická a pracovní terapie při motorickém opoždění
- Sledování a vyhodnocování epilepsie a potíží s chůzí
- Sledování růstu a použití G-trubic v případě přetrvávajících problémů s příjmem potravy
- Vyhodnocení zraku, zubů a funkce imunitního systému
- Podrobnější doporučení naleznete v kapitole OCNDS na stránkách GeneReviews na <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>