

OKUR-CHUNG NEUROUDVIKLINGSMÆSSIG SYNDROM (OCNDS) PLEJEANBEFALINGER

BEMÆRK:

Dette er kun til informations- og uddannelsesformål og erstatter ikke professionel medicinsk rådgivning eller konsultationer med sundhedspersonale. Rådfør dig med dit lægefaglige team for medicinsk rådgivning.

REFERENCER

Rapporter fra online fællesskabet: [OCNDS gen-anmeldelser kapitel](#)

DEFINITION

OCNDS er et neuroudviklingsmæssigt syndrom forårsaget af varianter ('mutationer') i CSNK2A1-genet, hvor[1] OCNDS er placeret på kromosom 20.

DIAGNOSE

OCNDS diagnosticeres gennem molekylær genetisk testning, mere almindeligt gennem genetiske blodprøver såsom Hel Exome-sekvensering (WES) eller Sekvensering af hel genom (WGS).

ARV

Alle er født med to kopier af CSNK2A1-genet. OCNDS er en autosomal dominant tilstand, som betyder, at den ene kopi af genet er sund, og den anden kopi har en mutation, der forårsager syndromet. Typisk er mutationen de novo eller "ny", hvilket betyder, at den ikke var til stede hos nogen af forældrene.

FAMILIEPLANLÆGNING

Når OCNDS er de novo eller ny (hvilket betyder, at ingen af forældrene har mutationen), hvis forældrene har flere børn, har de mindre end en 1% risiko for at få et andet påvirket barn. Personer med OCNDS har 50 % chance for at give det videre til deres børn.

FÆLLES KENDETEGN

Virksomheden af OCNDS varierer i forekomst og sværhedsgrad blandt enkeltpersoner. Tabellen opsummerer de vigtigste symptomer der er rapporteret i publikationer om personer med OCNDS. Udviklingsmæssig forsinkelse påvirker alle udviklingsområder, men sproget er mere svækket end grovmotoriske færdigheder hos de fleste enkeltpersoner. Bemærk venligst, at disse symptomer kan eller er måske ikke til stede for alle med diagnosen.



FÆLLES KENDETEGN FOR OCNDS

Symptom	Potentiel indvirkning	Anbefalet evaluering	Anbefalet indgreb
Mikrocefali	Mindre hovedstørrelse	MR om nødvendigt	Ingen
Hypotoni	Besvær med: <ul style="list-style-type: none"> • Mobilitet • Dagliglivets aktiviteter • Løse/hyperekstension af led på grund af nedsat muskeltonus 	<ul style="list-style-type: none"> • Fysioterapi • Ergoterapi 	<ul style="list-style-type: none"> • PT & OT • Fysisk medicin & genoptræning • Ortopædi
Forsinkelser i tale	Taleforsinkelse	<ul style="list-style-type: none"> • Talevurdering • AAC-evaluering 	<ul style="list-style-type: none"> • Taleterapi • Alternative kommunikationsmetoder
Synsvanskeligheder	Strabismus og refraktionsanomali	Oftalmologisk vurdering	Oftalmologisk vurdering hvert 1-3 år
Spiseudfordringer	Problemer med at tygge og synke, spisevægring	Ernæringsterapi (normalt fra en ergo- eller talepædagog)	Muligt behov for en NG-slange eller G-slange
Gastrointestinale udfordringer	Forstoppelse	Overvågning for igangværende spiseproblemer og tegn/symptomer på forstoppelse.	Afføringsblødgøringsmidler, prokinetik, osmotiske midler eller afføringsmidler efter behov
Anfald	Forskellige typer	Neurologi (EEG) og hoved MR	Ingen
Global udviklingsforsinkelse	Påvirker alle udviklingsområder: sprog og motorik	Udviklingsmæssig pædiatri	Regelmæssige og hyppige terapier
Søvn udfordringer	Besvær med at falde i søvn eller forblive i søvn, søvnapnø	<ul style="list-style-type: none"> • Klinik for søvnproblemer • Undersøgelse af søvn 	Ingen
Indlæringsvanskeligheder	Udfordringer i skolen	Specialpædagogisk hold	<ul style="list-style-type: none"> • Særlige overnatningssteder • Hypotoni og kommunikationsstøtte
Adfærdsmæssige	<ul style="list-style-type: none"> • Stereotypiske bevægelser • Autisme spektrum lidelse • Aggressivitet og raserianfald • ADD/ADHD 	Individuel uddannelsesplan (IEP)	Miljøstøtter: mindst restriktive miljø
Orale strukturelle forskelle	Skæve (fejlljusterede) tænder og huller	Tandlæge eller ortodonti	<ul style="list-style-type: none"> • Tandbehandlinger • Potentiel ortodontisk behandling
Muskuloskeletale	Skoliose, kyphoscoliosis (mindre almindelig)	Ortopæd	Ingen
Hjertetilstand	Medfødte hjertefejl	Kardiolog (EKG), ekkokardiografi	Regelmæssig overvågning af kardiolog
Sensoriske udfordringer	Autisme	Anvendt adfærdsanalyse (ABA)	Konsultation med en børnelæge inden for udvikling

ANBEFALET FREKVENNS FOR INTERVENTIONER

Maksimering af terapier, især gennem tidlig udvikling, har vist sig gavnligt. Familier opfordres til at få adgang til behandlinger uden at ofre deres mentale sundhed og livskvaliteten for hele familien. Vi anbefaler, at du kontakter lokale handicapgrupper for at få en bedre forståelse af de tilgængelige ressourcer.

UDVIKLING FORSINKER STYRING

Artikel om genanmeldelser: [OCNDS genanmeldelse](#)

Det anbefales at konsultere en børnelæge inden for udvikling for at sikre en inddragelse af passende samfunds-, stats- og uddannelsesorganer og for at støtte forældre i at maksimere deres livskvalitet.

Følgende oplysninger repræsenterer typiske administrationsmæssige anbefalinger for personer med udviklingsforsinkelse i USA; standardanbefalinger kan variere fra land til land.

Alder 0-3 år: Henvielse til et tidligt interventionsprogram anbefales for adgang til ergo-, fysisk-, tale- og ernæringsterapi samt spædbørns mentale sundhedstjenester, specialpædagoger og specialister i sensorisk funktionsnedsættelse. I USA er tidlig intervention et føderalt finansieret program, der er tilgængeligt i alle stater, og som leverer hjemmetjenester for at målrette individuelle terapibehov.

Alder 3-5 år: I USA anbefales udviklende førskole gennem det lokale offentlige skoledistrikt. Før anbringelse foretages en evaluering for at bestemme de nødvendige tjenester og terapier, og der udvikles en individualiseret uddannelsesplan (IEP) for dem, der kvalificerer sig baseret på etableret motorisk, sproglig, social eller kognitiv forsinkelse. Det tidlige indsatsprogram hjælper typisk med denne overgang. Udviklingsmæssig førskole er centerbaseret; for børn, der er for medicinsk ustabile til at deltage, tilbydes tjenester i hjemmet.

[Kontaktoplysninger for tidlig intervention efter stat | CDC](#)
[Statens dispensationsliste | Medicaid](#)

Alle aldre: Det anbefales at konsultere en børnelæge inden for udvikling for at sikre inddragelsen af passende samfunds-, stats- og uddannelsesorganer (USA) og for at støtte forældrene i at maksimere deres livskvalitet. Nogle spørgsmål at overveje:

IEP-tjenester:

- En IEP leverer specielt designet undervisning og relaterede tjenester til børn, der er kvalificerede.
- IEP-tjenester vil blive gennemgået årligt for at afgøre, om der er behov for ændringer.
- Lovgivningen om specialundervisning kræver, at børn, der deltager i en IEP, skal være i det mindst restriktive miljø, der er muligt i skolen, og inkluderet i almen undervisning så meget som muligt, når og hvor det er relevant. Synskonsulenter bør være en del af barnets IEP-gruppe for at understøtte adgangen til akademisk materiale.
- PT, OT og taletjenester vil blive leveret i IEP i det omfang, behovet påvirker barnets adgang til akademisk materiale. Ud over det kan private støttende behandlinger baseret på den berørte persons behov overvejes. Specifikke anbefalinger i forhold til type af terapi kan gives af en børnelæge inden for udvikling. Når et barn går ind i teenageårene, bør en overgangsplan diskuteres og indarbejdes i IEP. For dem, der modtager IEP-tjenester, er det offentlige skoledistrikt forpligtet til at levere tjenester indtil det fyldte 21 år.

En 504-plan (sektion 504: en amerikansk føderal lov, der forbyder diskrimination på grund af handicap) kan overvejes for dem, der har brug for tilpasninger eller ændringer som f.eks. siddepladser foran i klassen, hjælpemidler, klasselærere, ekstra tid mellem klasserne, modificerede opgaver og forstørret tekst.

Tilmelding til udviklingshæmnings administration (DDA) anbefales. DDA er et amerikansk offentligt agentur, der leverer tjenester og support til kvalificerede enkeltpersoner. Berettigelse er forskellig fra stat, men bestemmes typisk af diagnose og/eller tilknyttede kognitive/adaptede handicap.

Familier med en begrænset indkomst og ressourcer kan også kvalificere sig til supplerende sikkerhedsindkomst (SSI) for deres barn med handicap.

SÆRLIGE HENSYN

Meddelelse:

Overvej evaluering for alternative kommunikationsmidler (f.eks. supplerende og alternativ kommunikation) [AAC]) for enkeltpersoner med udtryksmæssige sprogvanskeligheder. En AAC-evaluering kan gennemføres af en tale-sprog-patolog, der har ekspertise på området. Evalueringen vil overveje kognitive evner og sensoriske svækkelser for at bestemme den mest passende form for kommunikation. AAC-enheder kan variere fra lavteknologiske, såsom billedudvekslingskommunikation, til højteknologiske, såsom stemmegenererende enheder. I modsætning til hvad mange tror, hindrer AAC-enheder ikke verbal udvikling af tale, men understøtter snarere optimal tale- og sprogudvikling.

Hjælpeteknologi:

Området for afhjælpende teknologi er nået langt og kan udvide evnerne. Nogle eksempler omfatter kommunikationsenheder, kommunikationsknapper, tale til tekst, skrivning og læse/skrive programmer.

Motorisk støtte:

Fysioterapi anbefales for at maksimere mobiliteten og for at reducere risikoen for senere opståede ortopædiske problemer. Overvej brug af holdbart medicinsk udstyr og positioneringsanordninger efter behov (f.eks. kørestole, rollatorer, badestole, ortopædiske, adaptive gangstativer). Ergoterapi anbefales til vanskeligheder med finmotorik, der påvirker adaptiv funktion såsom spisning, pleje, påklædning og skrivning.

Særlig diæt:

Spædbørns spisevanskeligheder er almindelige og manifesterer sig som dårlig amning i den tidlige barndom eller vanskeligheder med at skifte til fast føde senere hen i barndommens tidlige år. Ernærings- og synkebesvær kan kræve placering af en gastrisk sonde. Forstoppelse er almindelig.

Tænder:

Skæve (fejlljusterede) tænder og huller er almindelige symptomer på OCNDS.

ALTERNATIVE TERAPIER

Disse er indgreb, som vores familier har afprøvet og anbefalet.

- Anvendt adfærdsanalyseterapi (ABA)
- Tale/sprog patologi/taleterapi
- Ergoterapi
- Fysisk terapi/Fysioterapi
- Tidlig indgriben
- Tidlig intensiv adfærds-mæssig intervention
- Adfærdsterapi
- Musikterapi
- Hestetapi
- Terapi på gulvet
- Synsterapi
- Kommunikationsteknologi

En specialist vores familier har prøvet og anbefalet:

- Genetiker
- Spisning/Ernæringseksperter
- Tandlæge/ortodontist
- Pædiatrisk gynækolog
- Øjenlæge
- Immunolog
- Kardiolog
- Ortopæd
- Neuromuskulær
- Neurolog
- Epileptolog
- Endokrinolog
- Audiolog
- Øre næse og hals

REGIONAL AMBASSADØR PROGRAM

Vores regionale ambassadører er ansvarlige for at opbygge et støttende OCNDS-fællesskab inden for deres tildelte region. Regionale ambassadører forbinder med familier, når de navigerer i de sociale og følelsesmæssige udfordringer med diagnose, behandling og administration. For bedst muligt at støtte vores globale fællesskab, spænder OCNDS regionale ambassadører på tværs af regioner og sprog, herunder engelsk, tysk, norsk, spansk og hollandsk. Du kan oprette forbindelse til dit lokalsamfund og få adgang til lokale ressourcer samt deltage i virtuelle og personlige regionale begivenheder. E-mail info@csnk2a1foundation.org for at lære mere.

NYTTIGE RESSOURCER

OCNDS OFTE STILLEDE SPØRGSMÅL

Forældrehæfte

En sides info

Visitkort

Hjemmeside: 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)

Kontakt os:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org