

OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS) ZORGAANBEVELINGEN

OPMERKING:

Dit is alleen bedoeld voor informatieve en educatieve doeleinden en vervangt geen professioneel medisch advies of consultaties met beroepsbeoefenaren in de gezondheidszorg. Neem contact op met uw medische team voor medisch advies.

VERWIJZINGEN

Verslagen van de online community: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

DEFINITIE

OCNDS is een neurologisch ontwikkelingsyndroom dat wordt veroorzaakt door varianten ('mutaties') in het CSNK2A1-gen, dat OCNDS op chromosoom 20 heeft.

DIAGNOSE

OCNDS wordt gediagnosticeerd door middel van moleculair genetisch testen, vaker door middel van genetische bloedtesten zoals Whole Exome Sequencing (WES) of Whole Genome Sequencing (WGS).

ERFELIJKHEID

Iedereen wordt geboren met twee kopieën van het CSNK2A1-gen. OCNDS is een autosomaal dominante aandoening, wat betekent dat de ene kopie van het gen gezond is en de andere kopie een mutatie heeft die het syndroom veroorzaakt. Meestal is de mutatie de novo of "nieuw", wat betekent dat deze bij geen van beide ouders aanwezig was.

GEZINSPLANNING

Wanneer OCNDS *de novo* of nieuw is (wat betekent dat geen van beide ouders de mutatie heeft), bestaat er minder dan 1% kans dat de ouders nog een kind met de aandoening krijgen als ze meer kinderen krijgen. Personen met OCNDS hebben 50% kans om het door te geven aan hun kinderen.

VEELVOORKOMENDE KENMERKEN

De impact van OCNDS varieert in voorkomen en ernst tussen individuen. De tabel geeft een overzicht van de belangrijkste symptomen die zijn gemeld in publicaties over personen met OCNDS. Ontwikkelingsachterstand beïnvloedt alle ontwikkelingsgebieden, maar taal is bij de meeste mensen meer aangetast dan grove motoriek. Houd er rekening mee dat deze symptomen al dan niet aanwezig kunnen zijn bij iedereen met de diagnose.



VEELVOORKOMENDE KENMERKEN VAN OCNDS

Symptoom	Potentiële Impact	Aanbevolen Evaluatie	Aanbevolen Interventie
Microcefalie	Kleinere hoofdromvang	MRI indien nodig	Geen
Hypotonie	Problemen met: <ul style="list-style-type: none"> • Mobiliteit • Dagelijkse activiteiten • Losse/hypermobiele gewrichten door verminderde spierspanning 	<ul style="list-style-type: none"> • Fysiotherapie • Ergotherapie 	<ul style="list-style-type: none"> • PT & OT • Fysische geneeskunde en revalidatie • Orthopedie
Spraakvertragingen	Vertraging spraakontwikkeling	<ul style="list-style-type: none"> • Spraakevaluatie • OC-evaluatie 	<ul style="list-style-type: none"> • Logopedie • Alternatieve communicatiemethoden
Problemen met gezichtsvermogen	Strabisme en refractieafwijking	Oogheeskundig onderzoek	Oogheeskundige beoordeling elke 1-3 jaar
Eetstoornissen	Problemen met kauwen en slikken, voedingsweigering	Voedingstherapie (meestal van een ergo- of logopedist)	Mogelijke behoefte aan een NG-tube of G-tube
Gastro-intestinale problemen	Constipatie	Controleer op aanhoudende voedingsproblemen en aanwijzingen/symptomen van constipatie.	Ontlastingsverzachters, prokinetica, osmotica of laxemiddelen indien nodig
Epileptische aanvallen	Variërende soorten	Neurologie (EEG) en MRI van het hoofd	Geen
Mondiale ontwikkelingsachterstand	Beïnvloedt alle ontwikkelingsgebieden: taal en motoriek	Ontwikkelingspediatrie	Regelmatige en frequente therapieën
Slaapproblemen	Moeite met inslapen of doorslapen, slaapapneu	<ul style="list-style-type: none"> • Slaapstoorniskliniek • Slaaponderzoek 	Geen
Leerstoornissen	Problemen op school	Team Speciaal Onderwijs	<ul style="list-style-type: none"> • Bijzondere accommodaties • Hypotonie en communicatieondersteuning
Gedrag	<ul style="list-style-type: none"> • Stereotiepe bewegingen • Autismspectrumstoornis • Agressiviteit en driftbuien • ADD/ADHD 	Geïndividualiseerd onderwijsplan	Omgevingsondersteuning: minst beperkende omgeving
Orale structurele verschillen	Scheve (verkeerd uitgelijnde) tanden en gaatjes	Tandarts of orthodontie	<ul style="list-style-type: none"> • Tandheelkundige behandelingen • Mogelijke orthodontische behandeling
Musculoskeletal	Scoliose, kyfoscoliose (minder voorkomend)	Orthopeed	Geen
Hartaandoening	Aangeboren hartafwijkingen	Cardioloog (ECG), echocardiografie	Regelmatige controle door een cardioloog
Zintuiglijke problemen	Autisme	Toegepaste gedragsanalyse (ABA)	Overleg met een ontwikkelingskinderarts

AANBEVOLEN INTERVENTIEFREQUENTIE

Het maximaliseren van therapieën, vooral door vroege ontwikkeling, is gunstig gebleken. Gezinnen worden aangemoedigd om deel te nemen aan therapieën zonder hun geestelijke gezondheid en de kwaliteit van leven van het hele gezin op te offeren. Wij raden u aan contact op te nemen met lokale groepen voor gehandicapten om een beter inzicht te krijgen in de beschikbare bronnen.

BEHEER VAN ONTWIKKELINGSVERTRAGINGEN

Per Gene Reviews Artikel: [OCNDS Gene Review](#)

Overleg met een ontwikkelingskinderarts wordt aanbevolen om de betrokkenheid van de juiste gemeenschaps-, staats- en onderwijsinstanties te garanderen en om ouders te ondersteunen bij het maximaliseren van de kwaliteit van leven.

De volgende informatie vertegenwoordigt typische managementaanbevelingen voor personen met een ontwikkelingsachterstand in de Verenigde Staten; standaardaanbevelingen kunnen van land tot land verschillen.

Leeftijden 0-3 jaar: Verwijzing naar een programma voor vroege interventie wordt aanbevolen voor toegang tot beroeps-, fysieke, spraak- en voedingstherapie, evenals geestelijke gezondheidszorg voor baby's, speciale opvoeders en specialisten op het gebied van sensorische stoornissen. In de VS is vroege interventie een federaal gefinancierd programma dat in alle staten beschikbaar is en dat thuisdiensten biedt om aan individuele therapiebehoeften te voldoen.

Leeftijden 3-5 jaar: In de VS wordt ontwikkelingsgerichte kleuterschool via het plaatselijke openbare schooldistrict aanbevolen. Vóór plaatsing wordt een evaluatie gemaakt om de benodigde diensten en therapieën te bepalen. Er wordt een geïndividualiseerd onderwijsplan (IEP) ontwikkeld voor degenen die in aanmerking komen op basis van vastgestelde motorische, taal-, sociale of cognitieve achterstand. Het programma voor vroege interventie helpt doorgaans bij deze overgang. Ontwikkelingsgerichte kleuterschool is gebaseerd op centra; voor kinderen die te medisch onstabiel zijn om aanwezig te zijn, worden thuisdiensten aangeboden.

[Contactgegevens voor vroegtijdige interventie per staat | CDC](#)
[Lijst met staatontheffingen | Medicaid](#)

Alle leeftijden: Overleg met een ontwikkelingskinderarts wordt aanbevolen om de betrokkenheid van de juiste gemeenschaps-, staats- en onderwijsinstanties (VS) te waarborgen en om ouders te ondersteunen bij het maximaliseren van de kwaliteit van leven. Enkele zaken om rekening mee te houden:

IEP-diensten:

- Een IEP biedt speciaal ontworpen instructie en aanverwante diensten aan kinderen die in aanmerking komen.
- IEP-services zullen jaarlijks worden beoordeeld om te bepalen of er wijzigingen nodig zijn.
- De wet op het speciaal onderwijs vereist dat kinderen die deelnemen aan een IEP zich in de minst beperkende omgeving bevinden die op school haalbaar is en zoveel mogelijk in het algemeen onderwijs worden opgenomen, waar en wanneer dat nodig is. Visieconsulenten moeten deel uitmaken van het IEP-team van het kind om de toegang tot academisch materiaal te ondersteunen.
- PT-, OT- en spraakdiensten zullen in het IEP worden aangeboden voor zover de behoefte van invloed is op de toegang van het kind tot academisch materiaal. Daarnaast kunnen particuliere ondersteunende therapieën op basis van de behoeften van de getroffen persoon worden overwogen. Specifieke aanbevelingen met betrekking tot het type therapie kunnen worden gedaan door een ontwikkelingskinderarts. Als een kind de tienerjaren ingaat, moet een overgangsplanning worden besproken en opgenomen in het IEP. Voor degenen die IEP-diensten ontvangen, is het openbare schooldistrict verplicht om diensten te verlenen tot de leeftijd van 21 jaar.

Een 504-plan (sectie 504: een Amerikaans federaal statuut dat discriminatie op basis van handicap verbiedt) kan worden overwogen voor diegenen die voorzieningen of aanpassingen nodig hebben, zoals zitplaatsen vooraan in de klas, apparaten voor ondersteunende technologie, schrijvers in de klas, extra tijd tussen lessen, gewijzigde opdrachten en vergrote tekst.

Inschrijving bij de Developmental Disabilities Administration (DDA) wordt aanbevolen. DDA is een Amerikaanse overheidsinstantie die diensten en ondersteuning biedt aan gekwalificeerde personen. Geschiktheid verschilt per staat, maar wordt meestal bepaald door diagnose en/of bijbehorende cognitieve/adaptieve handicaps.

Gezinnen met een beperkt inkomen en beperkte middelen kunnen ook in aanmerking komen voor een aanvullend zekerheidsinkomen (SSI) voor hun kind met een handicap.

BIJZONDERE VOORZIENINGEN

Communicatie:

Overweeg evaluatie voor alternatieve communicatiemiddelen (bijv. augmentatieve en alternatieve communicatie [OC]) voor personen met expressieve taalproblemen. Een OC-evaluatie kan worden uitgevoerd door een logopedist met expertise op dit gebied. Bij de evaluatie wordt rekening gehouden met cognitieve vaardigheden en zintuiglijke beperkingen om de meest geschikte vorm van communicatie te bepalen. OC-apparaten kunnen variëren van low-tech, zoals communicatie voor het uitwisselen van foto's, tot hightech, zoals spraakgenererende apparaten. In tegenstelling tot wat vaak wordt gedacht, belemmeren OC-apparaten de verbale ontwikkeling van spraak niet, maar ondersteunen ze een optimale spraak- en taalontwikkeling.

Ondersteunende technologie:

Het gebied van ondersteunende technologie heeft een lange weg afgelegd en kan de mogelijkheden uitbreiden. Enkele voorbeelden zijn communicatieapparatuur, communicatieknoppen, spraak-naar-tekst-, typ- en lees-/schrijfprogramma's.

Motorische ondersteuning:

Fysiotherapie wordt aanbevolen om de mobiliteit te maximaliseren en het risico op later optredende orthopedische problemen te verminderen. Overweeg indien nodig het gebruik van duurzame medische apparatuur en positioneringsapparaten (bijv. rolstoelen, rollators, badstoelen, orthesen, adaptieve kinderwagens). Ergotherapie wordt aanbevolen bij problemen met fijne motoriek die de adaptieve functie beïnvloeden, zoals eten, verzorgen, aankleden en schrijven.

Speciaal dieet:

Voedingsproblemen bij zuigelingen komen vaak voor en manifesteren zich als slecht zuigen in de vroege kindertijd of moeite met de overgang naar vast voedsel later in de kindertijd. Bij voedings- en slikproblemen kan het nodig zijn om een gastrostomieson te plaatsen. Constipatie komt vaak voor.

Tandheelkundig:

Scheve (verkeerd uitgelijnde) tanden en gaatjes zijn veel voorkomende symptomen van OCNSD.

ALTERNATIEVE THERAPIËN

Dit zijn interventies die onze families hebben geprobeerd en aanbevolen.

- Toegepaste Gedragsanalyse Therapie (ABA)
- Spraak-/taalpathologie / Logopedie
- Ergotherapie
- Fysiotherapie
- Vroegtijdige interventie
- Vroege intensieve gedragsinterventie
- Gedragstherapie
- Muziektherapie
- Equithérapie
- Vloertijd therapie
- Visie therapie
- Communicatietechnologie

Specialist die onze families hebben geprobeerd en aanbevolen:

- Geneticus
- Voeding / Voedingsdeskundige
- Tandarts / Orthodontist
- Kindergynaecoloog
- Oogarts
- Immunoloog
- Cardioloog
- Orthopeed
- Neuromusculaire
- Neurologist
- Epileptoloog
- Endocrinoloog
- Audiologist
- Keel, neus en keel

REGIONAAL AMBASSADEURSPROGRAMMA

Onze regionale ambassadeurs zijn verantwoordelijk voor het opbouwen van een ondersteunende OCNDS-gemeenschap binnen de aan hen toegewezen regio. Regionale ambassadeurs komen in contact met gezinnen terwijl ze navigeren door de sociale en emotionele uitdagingen van diagnose, behandeling en management. Om onze wereldwijde gemeenschap zo goed mogelijk te ondersteunen, zijn de regionale ambassadeurs van OCNDS verspreid over regio's en talen, waaronder Engels, Duits, Noors, Spaans en Nederlands. U kunt in contact komen met uw lokale gemeenschap en toegang krijgen tot lokale bronnen, en deelnemen aan virtuele en persoonlijke regionale evenementen. Stuur info@csnk2a1foundation.org een e-mail voor meer informatie.

NUTTIGE BRONNEN

OCNDS Veelgestelde vragen

Boekje voor ouders

Informatieblad

Visitekaartje

Website: 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)

Neem contact met ons op:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org