



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Hvad er Okur-Chung Neurodevelopmental Syndrom?

Okur-Chung Neurodevelopmental Syndrom (OCNDS) (OMIM # 617062) er en sjælden genetisk lidelse, der først blev identificeret i 2016. Alle med OCNDS har en vis grad af udviklingsforsinkelse og/eller forskelle i hjernens funktion.

Hvor mange personer er diagnosticeret med OCNDS?

Over 350 personer verden over er indtil videre blevet diagnosticeret med OCNDS. Dette antal forventes at stige med en øget udnyttelse af WES i andre regioner i verden.

Hvad forårsager OCNDS?

OCNDS er forårsaget af heterozygote mutationer i CSNK2A1-genet på kromosom 20.

Hvilken type mutationer ses i OCNDS?

Missense-mutation (mest almindeligt), frameshift, stop-gain, splejsningssted og hel eller delvis gendeletionsmutationer forekommer i OCNDS. Vi ved endnu ikke, om sværhedsgraden af de kliniske fund er korreleret med forskellige mutationstyper.

Hvordan nedarves OCNDS? Er der nogen gentagelsesrisiko?

CSNK2A1 mutationer er nye hos enkeltpersoner med OCNDS (de novo) og er ikke til stede hos nogen af forældrene. Risikoen for forældre for at få endnu et barn med OCNDS i en fremtidig graviditet er ~1%, fordi der er en lille chance for, at en af forældrene har yderligere æg- eller sædceller med CSNK2A1-mutation. Hvis en person med OCNDS får børn, er der 50 % risiko for at overføre CSNK2A1-mutationen til deres børn.

Er der nogen kønsskævhed?

OCNDS påvirker både mænd og kvinder

Er der en sygdomsorganisation?

Du kan kontakte CSNK2A1 (OCNDS) Foundation på
<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Hvordan kan jeg tage kontakt til de andre familier?

Du kan komme i kontakt med andre familier via deres Facebook-gruppeside
<https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



Hvad er symptomerne på OCNDS?

De mest almindelige symptomer på OCNDS er nedenfor. Vi er stadig ved at bestemme, hvor ofte disse forekommer, og i hvilke aldre de almindeligvis forekommer eller forsvinder.

- Taleforsinkelse/manglende evne til at tale
- Motorisk forsinkelse (dvs. gang)
- Intellektuelle handicap, indlæringsvanskeligheder, træk af autismespektrumforstyrrelser
- Adfærdsmæssige udfordringer såsom raserianfald, flakken med hånden og andre stereotype bevægelser
- Søvnproblemer på grund af forstyrret døgnrytme
- Neurologiske problemer såsom lav muskelopstramning (hypotoni), klodsede bevægelser, lille hoved (mikrocefali), epilepsi (anfald), gangabnormiteter
- Uspecifikke strukturelle abnormiteter i hjernen
- Kort statur; ofte tid uden væksthormonmangel
- Ernæringsbesvær fra fødslen; reflux (halsbrand), forstoppelse
- Mindre infektioner i ører og lunger
- Skæve (fejlljusterede) tænder og hulrum
- Hypermobilitet, Brok, Hoftedysplasi
- Synsproblemer såsom skelen, nær/langsynet astigmatisme
- Mindre knogle misdannelser i lændehvirvel

Er der en kur eller behandling for OCNDS?

Der er ikke en endelig kur mod OCNDS endnu; der bør dog træffes specifikke foranstaltninger for tilknyttede resultater:

- Taleterapi, herunder assisterende kommunikation, startende ved 12 måneders alderen
- Intellektuelle og adfærdsmæssige vurderinger med passende pædagogisk støtte
- Fysio- og ergoterapi ved motoriske forsinkelser
- Overvåg og evaluer for epilepsi og gangbesvær
- Overvågning af vækst og brug af G-rør, hvis der er vedvarende ernæringsproblemer
- Evaluer syn, tænder og immunsystemets funktion
- For mere detaljerede anbefalinger kan du besøge OCNDS-kapitlet om GeneReview på
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>