



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Wat is het Okur-Chung Syndroom?

Het Okur-Chung Syndroom (OCNDS) (OMIM # 617062) is een zeldzame genetische aandoening die voor het eerst werd vastgesteld in 2016. Mensen met OCNDS hebben een zekere mate van ontwikkelingsachterstand en/of afwijkingen in de hersenfunctie.

Hoeveel mensen hebben de diagnose OCNDS?

Wereldwijd zijn tot nu toe meer dan 350 mensen gediagnosticeerd met OCNDS. Dit aantal zal naar verwachting oplopen met het toenemende gebruik van WES in andere werelddelen.

Wat veroorzaakt OCNDS?

OCNDS wordt veroorzaakt door heterozygote mutaties in het CSNK2A1-gen van chromosoom 20.

Welke soorten mutaties komen voor bij OCNDS?

Missense (meest voorkomend), frameshift, stop-gain, splitsingsplaats en gehele of gedeeltelijke gen deletie komen voor in OCNDS. We weten nog niet of de ernst van de klinische bevindingen verband houdt met verschillende mutatietypes.

Is OCNDS erfelijk? Bestaat er een risico op herhaling?

CSNK2A1-mutaties zijn nieuw bij het individu met OCNDS (de novo) en zijn bij geen van beide ouders aanwezig. Het risico voor ouders om bij een volgende zwangerschap nog een kind met OCNDS te krijgen is ~1%, omdat er een kleine kans is dat een van de ouders nog andere ei- of zaadcellen had met een CSNK2A1-mutatie. Als iemand met OCNDS kinderen heeft, is er 50% kans dat hij of zij de CSNK2A1-mutatie doorgeeft aan de kinderen.

Komt het syndroom voor bij mannen en vrouwen?

OCNDS komt zowel bij mannen als vrouwen voor

Is er een patiëntenorganisatie?

U kunt contact opnemen met de CSNK2A1 (OCNDS) Foundation via <https://www.csnk2a1foundation.org/>

U kunt met families in contact komen via hun Facebook-groep.

You can connect with families via their Facebook group page <https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



Wat zijn de symptomen van OCNDS?

De meest voorkomende symptomen van OCNDS staan hieronder weergegeven. We zijn nog aan het bepalen hoe vaak deze voorkomen en op welke leeftijd ze meestal voorkomen of verdwijnen.

- Spraakachterstand/onvermogen om te spreken
- Motorische vertraging (bijv. lopen)
- Intellectuele handicaps, leerstoornissen, autismespectrumstoornissen
- Gedragsproblemen zoals driftbuien, fladderen met handen en andere stereotiepe bewegingen.
- Slaapproblemen door een verstoord circadiaan ritme
- Neurologische problemen zoals lage spierspanning (hypotonie), onhandige bewegingen, klein hoofd (microcefalie), epilepsie (toevallen), loopafwijkingen.
- Aspecifieke structurele afwijkingen in de hersenen
- Klein gestalte; vaak zonder een tekort aan groeihormoon
- Moeilijkheden met voeden vanaf de geboorte; Reflux (maagzuur), constipatie
- Kleine infecties in de oren en longen
- Scheve tanden en gaatjes
- Hypermobiliteit, hernia, heupdysplasie
- Problemen met het gezichtsvermogen, zoals strabisme (scheelzien), bijziendheid/verstandsvermindering en astigmatisme.
- Lichte skeletvervorming in wervels

Is er een behandeling voor OCNDS?

Er is nog geen definitieve geneesmiddel voor OCNDS; er moeten echter specifieke maatregelen worden genomen voor geassocieerde bevindingen:

- Logopedie, inclusief ondersteunende communicatie, vanaf 12 maanden oud.
- Intellectuele en gedragsbeoordelingen met passende onderwijsondersteuning
- Fysieke en ergotherapie voor motorische achterstand
- Toezicht en evalueren voor epilepsie en loopmoeilijkheden
- Toezicht op de groei en gebruik van G-tubes bij aanhoudende voedingsproblemen.
- Evaluatie van gezichtsvermogen, gebit en werking van het immuunsysteem
- Voor meer gedetailleerd advies kunt u het OCNDS-hoofdstuk op GeneReview bezoeken op <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>