

# OKUR-CHUNGI NEUROLOOGILISE ARENGU HÄIRE SÜNDROOMI (OCNDS) RAVI SOOVITUSED

## MÄRKUS:

Käesolev teave on ainult informatiivsel ja hariduslikul eesmärgil ning see ei asenda professionaalset meditsiinilist nõu ega konsultatsioone tervishoiutöötajatega. Meditsiinilise nõu saamiseks pidage nõu oma tervishoiutöötajatega.

## VIITED

Veebikogukonna aruanded: [OCNDS-i geenide ülevaadete jaotis](#)

## MÄÄRATLUS

OCNDS on neuroloogilise arengu sündroom, mille põhjustavad CSNK2A1 geeni variandid („mutatsioonid“), kusjuures OCNDS asub 20. kromosoomis.

## DIAGNOOS

OCNDS diagnoositakse molekulaargeneetiliste testide abil, sagedamini geneetiliste vereanalüüside, näiteks kogu eksoomi sekveneerimise (WES) või kogu genoomi sekveneerimise (WGS) abil.

## KAASASÜNDIMINE

Iga inimene sünnib kahe CSNK2A1 geeniga. OCNDS on autosoomne dominantne seisund, mis tähendab, et üks geenidest on terve ja teisel on sündroomi põhjustav mutatsioon. Tavaliselt on mutatsioon *de novo* ehk "uus", mis tähendab, et seda ei esinenud kummalgi vanemal.

## PERE PLANEERIMINE

Kui OCNDS on *de novo* ehk uus (s.t kummalgi vanemal pole mutatsiooni) ja vanematel on rohkem lapsi, on neil vähem kui 1% suurune risk, et teine laps sünnib haigena. OCNDS-iga inimestel on 50% tõenäosus see oma lastele edasi anda.

## ÜHISED OMADUSED

OCNDS-i mõju esinemissagedus ja raskusaste on inimestel erinev. Tabelis on võetud kokku peamised sümptomid, mille esinemisest on teatatud OCNDS-iga inimestel. Arengupeetus mõjutab kõiki arenguvaldkondi, kuid enamikul inimestel on keel rohkem halvenenud kui motoorsed oskused. Pange tähele, et need sümptomid võivad esineda või mitte esineda kõigil diagnoosiga inimestel.



# OCNDS-i ÜHISED OMADUSED

Sümptom	Võimalik mõju	Soovitav hindamine	Soovitav sekkumine
<b>Mikrotsefaalia</b>	Väiksem pea suurus	Vajadusel MRT	Puudub
<b>Hüpotoonia</b>	Esinevad järgnevad probleemid: <ul style="list-style-type: none"> <li>Liikuvus</li> <li>Igapäevaelu tegevused</li> <li>Liigeste hüperekstensioon / lõtvumine vähenenud lihastoonuse tõttu</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Füsioteraapia</li> <li>Tööteraapia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>PT ja OT</li> <li>Füüsiline meditsiin ja taastusravi</li> <li>Ortopeedia</li> </ul>
<b>Kõnepeetused</b>	Kõne viivitus	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kõne hindamine</li> <li>AAC hindamine</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kõneteraapia</li> <li>Alternatiivsed suhtlusmeetodid</li> </ul>
<b>Nägemisraskused</b>	Kõõrsilmsus ja refraktsioonihäire	Oftalmoloogiline hindamine	Oftalmoloogiline läbivaatus iga 1...3 a tagant
<b>Söötmissprobleemid</b>	Närimis- ja neelamisraskused, söömisest keeldumine	Toitumisteraapia (tavaliselt tegevusterapeudi või logopeedi käest)	Võimalik vajadus NG-sondi või G-sondi järele
<b>Seedetrakti probleemid</b>	Kõhukinnisus	Jälgige esinevaid toitmissprobleeme ja märke/sümptomeid kõhukinnisuse korral	Vajadusel väljaheite pehmedajad, prokineetikumid, osmoosid ained või lahtistid
<b>Krambid</b>	Erinevad tüübid	Neuroloogia (EEG) ja pea MRT	Puudub
<b>Üldine arengupeatetus</b>	Mõjutab kõiki arenguvaldkondi: keelt ja motoorseid oskusi	Arengupediaatria	Regulaarsed ja sagedased teraapiad
<b>Uneprobleemid</b>	Uinumis- või unehäired, uneapnoe	<ul style="list-style-type: none"> <li>Unehäirete kliinik</li> <li>Uneuuring</li> </ul>	Puudub
<b>Õpiraskused</b>	Raskused koolis	Eripedagoogika meeskond	<ul style="list-style-type: none"> <li>Erivajaduste täitmine</li> <li>Hüpotoonia ja suhtlemistugi</li> </ul>
<b>Käitumuslik</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Stereotüüpsed liikumised</li> <li>Autismispektri häire</li> <li>Agressiivsus ja jonnihood</li> <li>ADD/ADHD</li> </ul>	Individualiseeritud haridusplaan (IEP)	Keskonnatoetused: kõige vähem piirav keskkond
<b>Suuõõne struktuurilised erinevused</b>	Kõverad (valesti joondunud) hambad ja õõnsused	Hambaarst või ortodontia	<ul style="list-style-type: none"> <li>Hambaravi</li> <li>Võimalik ortodontiline ravi</li> </ul>
<b>Lihask-skeletilised</b>	Skolioos, küfoskolioos (harvem esinev)	Ortopeed	Puudub
<b>Südamehaigus</b>	Kaasasündinud südamehäired	Kardioloog (EKG), ehokardiograafia	Regulaarne kardioloogi jälgimine
<b>Sensoorsed väljakutsed</b>	Autism	Rakenduslik käitumisanalüüs (ABA)	Arengupediaatri konsultatsioon

# SOOVITATAVATE SEKKUMISTE SAGEDUS

Teraapia maksimeerimine, eriti varajase arengu jooksul, on osutunud kasulikuks. Peresid julgustatakse teraapias osalema, ohverdamata seejuures oma vaimset tervist ja kogu pere elukvaliteeti. Soovitame teil saadaolevate ressursside paremaks mõistmiseks ühendust võtta kohalike puuetega inimeste gruppidega.

## ARENGUPEETUSTE JUHTIMINE

Geeniülevaadete artikkel: [OCNDS-i geeniülevaade](#)

Soovitav on konsulteerida arengupediaatriga, et tagada asjakohaste kogukonna, riiklike ja haridusasutuste kaasamine ning toetada vanemaid elukvaliteedi maksimeerimisel.

Järgnev teave esitab tüüpilisi ravisoovitusi arengupeatusega inimestele Ameerika Ühendriikides; standardsoovitused võivad riigiti erineda.

**Vanuses 0...3 aastat:** Varajase sekkumise programmi suunamine on soovitatav, et saada juurdepääs tegevus-, füsio-, logopeedilisele ja toitmisteraapiale, samuti imikute vaimse tervise teenustele, eripedagoogidele ja sensorsete häirete spetsialistidele. USA-s on varajane sekkumine föderaalset rahastatav programm, mis on saadaval kõigis osariikides ja pakub koduteenuseid individuaalsete teraapiavajaduste rahuldamiseks.

**Vanuses 3...5 aastat:** USA-s on soovitatav arendav eelkool kohaliku avaliku koolipiirkonna kaudu. Enne paigutamist hinnatakse vajalike teenuste ja teraapiate olemasolu ning neile, kes kvalifitseeruvad kindlakstehtud motoorse, keelelise, sotsiaalse või kognitiivse mahajäämuse tõttu, töötatakse välja individuaalne õppekava (IEP). Varajase sekkumise programm aitab tavaliselt seda üleminekut. Arendav eelkool on keskuspõhine; lastele, kes on meditsiiniliselt liiga ebastabiilsed, et sinna minna, pakutakse kodupõhiseid teenuseid.

### [Early Intervention Contact Information by State | CDC State Waivers List | Medicaid](#)

**Kõik vanused:** Soovitav on konsulteerida arengupediaatriga, et tagada asjakohaste kogukonna, osariigi ja haridusasutuste (USA) kaasamine ning toetada vanemaid elukvaliteedi maksimeerimisel. Mõned kaalumist vajavad küsimused:

#### **IIEP teenused:**

- IEP pakub lastele, kes vastavad nõuetele, spetsiaalselt loodud õpet ja sellega seotud teenuseid.
- IEP teenuseid vaadatakse igal aastal üle, et teha kindlaks, kas on vaja muudatusi teha.
- Eriharidusseadus nõuab, et IEP-s osalevad lapsed oleksid koolis võimalikult vähe piiravas keskkonnas ning oleksid võimalikult palju kaasatud üldharidusse, kui ja kus see on asjakohane. Nägemiskonsultandid peaksid olema osa lapse IEP meeskonnast, et toetada juurdepääsu õppematerjalidele.
- Kehalise kasvatus, tegevusteraapia ja kõneteraapia teenuseid pakutakse IEP ulatuses, milles vajadus mõjutab lapse juurdepääsu õppematerjalidele. Lisaks võib kaaluda individuaalseid toetavaid ravimeetodeid, mis põhinevad mõjutatud isiku vajadustel. Spetsiifilisi soovitusi teraapia tüübi kohta saab anda arengupediaater. Kui laps jõuab teismeikka, tuleks arutada üleminekuplaani ja see lisada IEP-sse. IEP teenuseid saavatele isikutele on avalik koolipiirkond kohustatud teenuseid osutama kuni 21-aastaseks saamiseni.

504-kava (paragrahv 504: USA föderaalne seadus, mis keelab diskrimineerimise puude alusel) võib olla sobiv neile, kes vajavad abivahendeid või kohanduste tegemist, näiteks klassi ees olevad istekohad, abitehnoloogiaseadmed, klassiruumi kirjutajad, lisa-aeg tundide vahel, muudetud ülesanded ja suurendatud tekst.

Soovitav on registreeruda Developmental Disabilities Administration'i (DDA) juures. DDA on USA avalik-õiguslik asutus, mis pakub teenuseid ja tuge kvalifitseeritud isikutele. Abikõlblikkus on osariigiti erinev, kuid tavaliselt määratakse see diagnoosi ja /või seotud kognitiivse/kohanemisvõime puude tõttu.

Piiratud sissetuleku ja ressurssidega pered võivad oma puudega lapse jaoks saada ka täiendavat sotsiaalkindlustushüvitist (SSI).

# ERIVAJADUSTE TÄITMINE

## Suhtlus:

Kaaluge alternatiivsete suhtlusvahendite (nt augmentatiivse ja alternatiivse suhtluse) hindamist [AAC]) inimestele, kellel on raskusi keelelise väljendumisega. AAC hindamise saab läbi viia logopeediline patoloog, kellel on selles valdkonnas kogemusi. Hindamisel võetakse arvesse kognitiivseid võimeid ja sensoorseid häireid, et määrata kindlaks kõige sobivam suhtlusvorm. AAC-seadmed võivad ulatuda madala tehnoloogiaga seadmetest, näiteks pildivahetussuhtlus, kuni kõrgtehnoloogiliste seadmeteni, näiteks häält genereerivate seadmeteni. Vastupidiselt levinud arvamusele ei takista AAC-seadmed kõne verbaalset arengut, vaid pigem toetavad optimaalset kõne ja keele arengut.

## Abitehnoloogia:

Abitehnoloogia valdkond on läbi teinud pika tee ja võib võimeid laiendada. Mõned näited hõlmavad suhtlusvahendeid, suhtlusnuppe, kõnest tekstiks muutmist, tippimist ja kirjuta/loe programme.

## Motoorne tugi:

Liikuvuse maksimeerimiseks ja hilisemate ortopeediliste probleemide riski vähendamiseks on soovitatav füsioteraapia. Vajadusel kaaluge vastupidavate meditsiiniseadmete ja positsioneerimisvahendite kasutamist (nt ratastoolid, käimisraamid, vannitoolid, ortopeedilised sisetallad, adaptiivsed lapsevankrid). Tööteraapiat soovitatakse raskuste korral peenmotoorikaga, mis mõjutab kohanemisvõime funktsiooni, näiteks söömist, kehahooldust, riietumist ja kirjutamist.

## Eridieet:

Imikute toitmisraskused on tavalised ja avalduvad nõrga imemisena varases imikueas või raskustena üleminekul tahkele toidule hilisemas imikueas. Söötmis- ja neelamisraskuste korral võib olla vajalik gastrostoomi sondi paigaldamine. Kõhukinnisus on levinud.

## Hambaravi:

Kõverad (valesti joondunud) hambad ja õõnsused on OCNDS-i tavalised sümptomid.

## ALTERNATIIVSED TERAAPIAD

Need on sekkumised, mida meie pered on proovinud ja soovitanud.

- Rakenduslik käitumisanalüüsi teraapia (ABA)
- Kõne/keele patoloogia / kõneteraapia
- Tööteraapia
- Kehaline teraapia / füsioteraapia
- Varajane sekkumine
- Varajane intensiivne käitumuslik sekkumine
- Käitumisteraapia
- Muusikateraapia
- Hobuteraapia
- Põrandaaja teraapia
- Nägemisteraapia
- Sidetehnoloogia

Spetsialist, keda meie pered on proovinud ja soovitanud:

- Geneetik
- Söötmise / toitumisspetsialist
- Hambaarst / ortodont
- Laste günekoloog
- Silmaarst
- Immunoloog
- Kardioloog
- Ortopeed
- Neuromuskulaarne spetsialist
- Neuroloog
- Epileptoloog
- Endokrinoloog
- Audioloog
- Kõrva-, nina- ja kurguspetsialist

## PIIRKONDLIKU ESINDAJA PROGRAMM

Meie piirkondlikud esindajad vastutavad toetava OCNDS-i kogukonna loomise eest oma piirkonnas. Piirkondlikud esindajad suhtlevad peredega, kui nad lahendavad diagnoosimise, ravi ja juhtimisega seotud sotsiaalseid ja emotsionaalseid väljakutseid. Meie globaalse kogukonna parimaks toetamiseks töötavad OCNDS-i piirkondlikud esindajad erinevates piirkondades ja keeltes, sealhulgas inglise, saksa, norra, hispaania ja hollandi keeles. Saate luua ühenduse oma kohaliku kogukonnaga ja pääseda ligi kohalikele ressurssidele ning osaleda virtuaalsetes ja isiklikes piirkondlikes sündmustes. Kirjutage e-posti aadressile [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org) täiendava teabe saamiseks.

### KASULIKUD RESSURSID

[OCNDS-i KKK](#)

[Vanemate infoleht](#)

[Üheleheküljeline kokkuvõte](#)

[Visiitkaart](#)

**Veebileht:** [www.csnk2a1foundation.org/](http://www.csnk2a1foundation.org/)


**Facebook:** [@csnk2a1](#)


**Instagramis:** [@csnk2a1\\_foundation](#)


**LinkedIn:** [CSNK2A1 Foundation](#)

**X:** [@csnk2a1org](#)

#### Võtke meiega ühendust:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org)