



OKUR-CHUNGI NEUROLOOGILISE ARENGU HÄIRE SÜNDROOM (OCNDS)

Mis on Okur-Chungi neuroloogilise arengu häire sündroom?

Okur-Chungi neuroloogilise arengu häire sündroom (OCNDS) (OMIM) # 617062) on haruldane geneetiline häire, mis tuvastati esmakordselt 2016. aastal. Kõik, kellel on OCNDS, kogevad mingil tasemel arengupeetust ja/või ajufunktsioonide erinevusi.

Kui paljudel inimestel diagnoositakse OCNDS?

Seni on OCNDS-i diagnoositud üle maailma enam kui 400 inimesel. Eeldatakse, et see arv suureneb koos WES-i kasutamise suurenemisega teistes maailma piirkondades.

Mis põhjustab OCNDS-i?

OCNDS-i põhjustavad heterosügootsed mutatsioonid CSNK2A1 geeni 20. kromosoomis.

Milliseid mutatsioone OCNDS-is täheldatakse?

OCNDS-is esinevad missens- (kõige levinum), raaminihkemutatsioon, stoppkoodoni tekkimise, splaiss-saidi ja terve või osalise geeni deletsioonmutatsioonid. Me ei tea veel, kas kliiniliste leidude raskuste on seotud erinevate mutatsioonitüüpidega.

Kuidas OCNDS pärandub? Kas on olemas kordumise oht?

CSNK2A1 mutatsioonid on OCNDS-iga inimesel uued (de novo) ja neid ei esine kummalgi vanemal. Vanemate risk saada tulevase raseduse ajal teine laps, kellel on OCNDS, on ~1%, sest on väike tõenäosus, et ühel vanematest oli lisaks CSNK2A1 mutatsiooniga muna- või seemnerakke. Kui OCNDS-iga inimesel on lapsi, on 50% risk CSNK2A1 mutatsiooni edasiandmiseks oma lastele.

Kas esineb soolist eelsoodumust?

OCNDS mõjutab nii mehi kui ka naisi.

Kas on olemas haigustega tegelev organisatsioon?

CSNK2A1 (OCNDS) Foundationiga saate ühendust võtta aadressil <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Kuidas ma saan teiste peredega ühendust võtta?

Peredega saab ühendust võtta nende Facebooki grupi lehe kaudu.

<https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



Millised on OCNDS-i sümptomid?

OCNDS-i kõige levinumad sümptomid on toodud allpool. Me alles selgitame välja, kui sageli need esinevad ja millises vanuses need tavaliselt tekivad või kaovad.

- Kõnepeetus / kõnevõimetus
- Motoorne arengupeetus (s.t kõndimine)
- Intellektuaalsed puuded, õpiraskused, autismispektri häire tunnused
- Käitumisprobleemid, nagu jonnihood, käte vehkimine ja muud stereotüüpsed liigutused
- Uneprobleemid häiritud ööpäevase rütmi tõttu
- Neuroloogilised probleemid, näiteks madal lihastoonus (hüpotoonia), kohmakad liigutused, väike pea (mikrotsefaalia), epilepsia (krambid), kõnnakuhäired
- Mittespetsiifilised struktuurilised kõrvalekalded ajus
- Lühike kasv; sageli ilma kasvuhormooni puudulikkuseta
- Söötmissõlmused alates sünnist; refluks (kõrvetised), kõhukinnisus
- Kõrvade ja kopsude väiksemad infektsioonid
- Kõverad (valesti joondunud) hambad ja õõnsused
- Hüpermobiilsus, songad, puusaliigese düsplaasia
- Nägemisprobleemid, näiteks kõõrdsilmsus, lühi-/kaugnägellikkus, astigmatism
- Väikesed skeleti deformatsioonid selgroolülides

Kas OCNDS-ile on ravi?

OCNDS-ile ei ole veel lõplikku ravi, siiski tuleks seotud leidude korral võtta konkreetseid meetmeid:

- Kõneteraapia, sh abistav suhtlemine, alates 12. elukuust
- Intellektuaalsed ja käitumuslikud hindamised koos sobiva haridusliku toega
- Füsioteraapia ja tegevusteraapia motoorsete viivituste korral
- Jälgige ja hinnake epilepsiat ja kõnniraskusi
- G-sondide kasvu jälgimine ja kasutamine püsivate toitumisprobleemide korral
- Hinnake nägemist, hambaid ja immuunsüsteemi funktsiooni
- Täpsemate soovitude saamiseks külastage OCNDS-i peatükki GeneReviews'i lehel