

OKUR-CHUNGIN NEUROKEHITYSOIREYHTYMÄN (OCNDS) HOITOSUOSITUKSET

HUOMAA:

Nämä tiedot ovat tarkoitettut ainoastaan tiedotus- ja koulutustarkoituksiin, eivätkä korvaa ammattimaista lääketieteellistä neuvontaa tai terveydenhuollon ammattilaisten ohjeita. Kysy lääkäriltäsi lääketieteellisiä neuvoja.

VIITTEET

Verkkoyhteisön raportit: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

MÄÄRITELMÄ

OCNDS on neurologinen kehitysoireyhtymä, jonka aiheuttavat CSNK2A1-geenin variantit ("mutaatiot"), ja OCNDS sijaitsee kromosomissa 20.

DIAGNOOSI

OCNDS diagnosoidaan molekyyligeneettisillä testeillä, yleisimmin geneettisillä verikokeilla, kuten Whole Exome Sequencing (WES) tai Whole Genome Sequencing (WGS).

PERINNÖLLISYYS

Jokaisella ihmisellä on syntyessään kaksi kopiota CSNK2A1-geenistä. OCNDS on autosomaalinen hallitseva tila, mikä tarkoittaa, että yksi geenin kopio on terve ja toisessa kopiassa on oireyhtymän aiheuttava mutaatio. Tyypillisesti mutaatio on *de novo* tai "uusi", mikä tarkoittaa, että se ei ollut läsnä kummassakaan vanhemmassa.

PERHESUUNNITTELU

WKun OCNDS on *de novo* tai uusi (eli kummallakaan vanhemmalla ei ole mutaatiota), jos vanhemmat saavat lisää lapsia, heillä on alle yhden prosentin riski saada toinen sairastunut lapsi. Henkilöillä, joilla on OCNDS, on 50 prosentin todennäköisyys siirtää se lapsilleen.

YHTEISET OMINAISUUDET

OCNDS -vaikutukset vaihtelevat esiintyvyydeltään ja vakavuudeltaan yksilöittäin. Taulukossa on yhteenveto tärkeimmistä oireista, jotka on raportoitu OCNDS-tautia sairastavia henkilöitä koskevissa julkaisuissa. Kehitysviive vaikuttaa kaikkiin kehityksen osa-alueisiin, mutta useimmilla henkilöillä kielelliset taidot ovat heikentyneet enemmän kuin karkeamotoriset taidot. Huomaa, että näitä oireita ei välttämättä esiinny kaikilla diagnoosin saaneilla.



OCNDS-TAUDIN YLEISET OMINAISUUDET

Oire	Mahdollinen vaikutus	Suosittelut arviointi	Suosittelut interventio
Mikrokefalia	Pienempi pään koko	Magneettikuvaus (MRI) tarvittaessa	Ei mitään
Hypotonia	Ongelmia seuraavien kanssa: <ul style="list-style-type: none"> • Liikkuvuus • Päivittäisen elämän toiminnot • Heikentyneestä lihasjänteydestä johtuvat löysät/ylijoustavat nivelet 	<ul style="list-style-type: none"> • Fysioterapia • Toimintaterapia 	<ul style="list-style-type: none"> • PT ja OT • Fyysinen lääketiede & kuntoutus • Ortopedia
Puheen viivästykset	Puheen viive	<ul style="list-style-type: none"> • Puheen arviointi • Avustustarpeen (AAC) arviointi 	<ul style="list-style-type: none"> • Puheterapia • Vaihtoehtoiset kommunikointitavat
Näkövaikeudet	Näön karsastus ja taittovirheet	Silmälääketieteellinen arviointi	Silmälääkärin tarkastus 1-3 vuoden välein
Ruokinnan haasteet	Pureskelu- ja nielemisvaikeuksia, ruokinnasta kieltäytyminen	Ruokintaterapia (yleensä toiminta- tai puheterapeutilla)	Mahdollinen NG- tai G-letkun tarve
Ruoansulatuskanavan haasteet	Ummetus	Jatkuva ruokintaongelmien ja ummetuksen merkkien/oireiden seuranta.	Ulosteen pehmentimet, prokinetiikka, osmoottiset lääkkeet tai laksatiivit tarpeen mukaan
Kohtaukset	Vaihtelevia tyyppisiä	Neurologia (EEG) ja pään magneettikuvaus (MRI)	Ei mitään
Laaja-alainen kehitysviive	Vaikeuttaa kaikkien kehityksen osa-alueisiin: kieleen ja motoriikkaan	Kehityspediatria	Säännölliset ja toistuvat hoidot
Unihaasteet	Nukahtamis- tai univaikeudet, uniapnea	<ul style="list-style-type: none"> • Uniklinikka • Unitutkimus 	Ei mitään
Oppimisvaikeudet	Haasteita koulussa	Erytisopetus	<ul style="list-style-type: none"> • Asumisen erityisjärjestelyt • Hypotonia ja viestintätuki
Käyttäytymisongelmat	<ul style="list-style-type: none"> • Stereotyyppiset liikkeet • Autismin kirjon häiriö • Aggressiivisuus ja raivokohtaukset • ADD/ADHD 	Yksilöllinen koulutussuunnitelma (IEP)	Ympäristölliset tuet: vähiten rajoittava ympäristö
Suun rakenteelliset erot	Vinot (väärässä asennossa olevat) hampaat ja reikiintyminen	Hammas- tai oikomishoito	<ul style="list-style-type: none"> • Hammashoidot • Mahdollinen oikomishoito
Tuki- ja liikuntaelämistön ongelmat	Skolioosi, kyfoskolioosi (harvinaisempi)	Ortopedi	Ei mitään
Sydämen kunto	Syynnänsäiset sydänvial	Kardiologi (EKG), kaikukardiografia	Säännöllinen kardiologin seuranta
Sensoriset haasteet	Autismi	Soveltava käyttäytymisanalyysi (ABA)	Kehityslääkärin konsultaatio

SUOSITELTU TOIMENPITEIDEN SÄÄNNÖLLISYYS

Hoitojen maksimointi erityisesti varhaisessa kehitysvaiheessa on osoittautunut hyödylliseksi. Perheitä rohkaistaan hakeutumaan hoitoihin tinkimättä mielenterveydestään ja koko perheen elämänlaadusta. Suosittelemme, että otat yhteyttä paikallisiin vammaisryhmiin saadaksesi paremman käsityksen käytettävissä olevista resursseista.

KEHITYSVIIVEIDEN HALLINTA

Per Gene Reviews -artikkeli: [OCNDS Gene Review](#)

Kehityspediatriin konsultointia suositellaan, jotta voidaan varmistaa asianmukaisten yhteisön, valtion ja koulutuslaitosten osallistuminen ja tukea vanhempia elämänlaadun maksimoimisessa.

Seuraavat tiedot edustavat tyypillisiä hoitosuosituksia henkilöille, joilla on kehitysviivästymä Yhdysvalloissa. Tavanomaiset suositukset voivat vaihdella maittain.

0-3-vuotiaat: Varhaiseen interventio-ohjelmaan ohjaamista suositellaan, jotta lapsi pääsee toiminta-, fysio-, puhe- ja ruokintaterapiaan sekä lasten mielenterveyspalveluihin, erityisopettajille ja aistivamma-asiantuntijoille. Yhdysvalloissa varhainen interventio on liittovaltion rahoittama ohjelma, joka on saatavilla kaikissa osavaltioissa ja joka tarjoaa kotipalveluita yksilöllisiin hoitotarpeisiin.

3-5-vuotiaat: Yhdysvalloissa suositellaan kehittävää esikoulua paikallisen julkisen koulupiirin kautta. Ennen sijoitusta oppilaitokseen tehdään arviointi tarvittavien palvelujen ja terapioiden määrittämiseksi, ja yksilöllinen opetussuunnitelma (IEP) laaditaan niille, jotka ovat oikeutettuja siihen todetun motorisen, kielellisen, sosiaalisen tai kognitiivisen viiveen perusteella. Varhainen interventio-ohjelma tyypillisesti auttaa tässä siirtymässä. Kehittävä esikoulu on keskitetty; lapsille, joiden terveydentila on liian epävakaakaan koulunkäyntiin, tarjotaan kotipalveluja.

[Yhdysvaltojen varhaisen interventio-ohjelman yhteystiedot osavaltioittain | CDC](#)
[Osavaltion poikkeuslupaluettelo | Medicaid](#)

Kaiken ikäiset: Kehityspediatriin neuvontaa suositellaan, jotta voidaan varmistaa asianmukaisten yhteisön, valtion ja koulutuslaitosten osallistuminen Yhdysvalloissa ja tukea vanhempia elämänlaadun maksimoimisessa. Muutamia huomioitavia asioita:

IEP-palvelut:

- IEP tarjoaa erityisopetusta ja siihen liittyviä palveluja niille lapsille, jotka ovat siihen oikeutettuja.
- IEP-palvelut tarkistetaan vuosittain sen määrittämiseksi, tarvitaanko niihin muutoksia.
- Erityisopetuslaissa edellytetään, että IEP:n piiriin kuuluvat lapset ovat koulussa mahdollisimman vähän rajoittavassa ympäristössä ja että heidät otetaan mukaan yleisopetukseen niin paljon kuin mahdollista ja silloin kun se on tarkoituksenmukaista. Näön ammattilaisten tulisi olla osa lapsen IEP-tiimiä, jotta he voivat tukea akateemisen materiaalin saatavuutta.
- PT-, OT- ja puhepalveluita tarjotaan IEP:ssä siltä osin kuin tarve vaikuttaa lapsen pääsyyn oppimateriaaliin. Tämän lisäksi voidaan harkita yksityisiä tukihaitoja, jotka perustuvat sairastuneen yksilöllisiin tarpeisiin. Kehityspediatri voi antaa erityisiä suosituksia hoidon tyyppistä. Kun lapsi tulee teini-ikään, siirtymäsuunnitelmasta tulisi keskustella ja se tulee sisällyttää IEP:hen. IEP-palvelujen piirissä oleville oppilaille julkisen koulun on tarjottava palveluja 21 ikävuoteen asti.

504-suunnitelmaa (Osa 504: Yhdysvaltain liittovaltion laki, joka kieltää vammaisuuteen perustuvan syrjinnän) voidaan harkita niille, jotka tarvitsevat mukautuksia tai muutoksia, kuten istumapaikkoja luokan edessä, teknisiä apuvälineitä, luokkahuoneen kirjureita, lisäaikaa oppituntien välissä, mukautettuja tehtäviä ja suurennettua tekstiä.

Kehitysvammaishallintoon (DDA) ilmoittautumista suositellaan. DDA on yhdysvaltalainen julkinen virasto, joka tarjoaa palveluja ja tukea oikeutetuille henkilöille. Tukikelpoisuus vaihtelee osavaltioittain, mutta se määräytyy yleensä diagnoosin ja/tai siihen liittyvien kognitiivisten tai sopeutumisvaikeuksien perusteella.

Perheet, joilla on rajalliset tulot ja resurssit, voivat myös saada lisäturvaveroa (SSI) vammaisesta lapsestaan.

ASUMISEN ERITYISJÄRJESTELYT

Kommunikointi:

Harkitaan vaihtoehtoisten kommunikointikeinojen arviointia (esim. täydentävä ja vaihtoehtoinen kommunikointi [AAC]) henkilöille, joilla on merkittäviä kielellisiä haasteita. AAC-arvioinnin voi suorittaa alaan perehtynyt puhekielen patologi. Arvioinnissa otetaan huomioon kognitiiviset kyvyt ja sensoriset häiriöt sopivimman kommunikaatiotavan määrittämiseksi. AAC-laitteet voivat vaihdella matalan teknologian, kuten kuvanvaihtoviestintä, korkean teknologian, kuten äänen tuottavien laitteiden, välillä. Toisin kuin yleisesti luullaan, AAC-laitteet eivät estä puheen suullista kehitystä, vaan pikemminkin tukevat optimaalista puheen ja kielen kehitystä.

Avustava teknologia:

Aputeknologian ala on kehittynyt pitkälle ja voi laajentaa kykyjä. Joitakin esimerkkejä ovat viestintälaitteet, viestintäpainikkeet, puheen muuntaminen tekstiksi, konekirjoittaminen ja luku-/kirjoitusohjelmia.

Motorinen tuki:

Fysioterapiaa suositellaan liikkuvuuden maksimoimiseksi ja myöhemmin ilmenevien ortopedisten ongelmien riskin vähentämiseksi. Harkitse kestävien lääketieteellisten laitteiden ja asentolaitteiden käyttöä tarvittaessa (esim. pyörätuolit, kävelyapu, kylpytuolit, ortoosit, mukautuvat rattaat). Toimintaterapiaa suositellaan, jos potilaalla on vaikeuksia hienomotorisissa taidoissa, jotka vaikuttavat sopeutumistoimintoihin, kuten ruokailuun, hygieniaan, pukeutumiseen ja kirjoittamiseen.

Erikoisruokavalio:

Vauvojen ruokailuvaikeudet ovat yleisiä, ja ne ilmenevät imemisvaikeuksina vauvaiässä tai vaikeutena siirtyä kiinteisiin ruokiin myöhemmin vauvaiässä. Ruokinta- ja nielemisvaikeudet voivat vaatia ruokintaletkun asettamista. Ummetus on yleistä.

Hammaslääketiede:

Vinot (väärässä asennossa) hampaat ja reikiintyminen ovat yleisiä OCNDS-oireita.

VAIHTOEHTOISET HOIDOT

Nämä ovat toimenpiteitä, joita perheemme ovat kokeilleet ja suositelleet.

- Soveltava käyttäytymisanalysiterapia (ABA)
- Puhe-/kielipatologia tai puheterapia
- Toimintaterapia
- Fysioterapia
- Varhainen interventio
- Varhainen intensiivinen käyttäytymisinterventio
- Käyttäytymisterapia
- Musiikkiterapia
- Hevosterapia
- Lattia-aikaterapia
- Näköterapia
- Viestintäteknikka

Erikoisasiantuntijoita, joita perheemme ovat kokeilleet ja suositelleet:

- Geneetikko
- Ruokinta-/ravitsemusterapeutti
- Hammaslääkäri/oikomishoito
- Lasten gynekologi
- Silmälääkäri
- Immunologi
- Kardiologi
- Ortopedi
- Neuromuskulaarinen lääkäri
- Neurologi
- Epileptologi
- Endokrinologi
- Audiologi
- Korva-, nenä- ja kurkkutautien erikoislääkäri

ALUEELLINEN LÄHETILÄSOHJELMA

Alueelliset lähettiläämme ovat vastuussa tukevan OCNDS-yhteisön rakentamisesta määrätyle alueelleen. Alueelliset lähettiläät ovat yhteydessä perheisiin, kun he suunnistavat diagnoosin, hoidon ja hallinnan sosiaalisten ja emotionaalisten haasteiden parissa. Tukeakseen maailmanlaajuista yhteisöämme parhaiten OCNDS:n alueelliset lähettiläät toimivat eri alueilla ja kielillä, mukaan lukien englantia, saksa, norja, espanja ja hollanti. Voit olla yhteydessä paikalliseen yhteisösi ja käyttää paikallisia resursseja sekä osallistua virtuaalisiin ja henkilökohtaisiin alueellisiin tapahtumiin. Lähetä sähköpostia osoitteeseen info@csnk2a1foundation.org saadaksesi lisätietoja.

HYÖDYLLISET RESURSSIT

OCNDS:n UKK
Esite vanhemmille
Lyhyt esite
Käyntikortti

Verkkosivusto: 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 (ent. Twitter): [@csnk2a1org](https://twitter.com/csnk2a1org)

Ota yhteyttä:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org