

RECOMMANDATIONS DE SOINS POUR TRAITER LE SYNDROME NEURODÉVELOPPEMENTAL D'OKUR-CHUNG (OCNDS)

REMARQUE:

Ce document est fourni à des fins d'information et de formation uniquement et ne remplace en aucun cas les avis médicaux professionnels ou les consultations avec des professionnels de la santé. Veuillez consulter votre équipe de professionnels de la santé pour obtenir un avis médical.

RÉFÉRENCES

Rapports de la communauté en ligne : [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

DÉFINITION

L'OCNDS est un syndrome neurodéveloppemental causé par des variantes (les « mutations ») du gène CSNK2A1, dont l'OCNDS se trouve sur le chromosome 20.

DIAGNOSTIC

Le diagnostic de l'OCNDS est effectué au moyen d'un test génétique moléculaire, plus généralement par des tests sanguins génétiques comme le séquençage de l'exome entier (SEE) ou le séquençage du génome entier (SGE).

HÉRÉDITÉ

Tout le monde naît avec deux copies du gène CSNK2A1. L'OCNDS est une maladie autosomique dominante qui implique qu'une copie du gène est saine et que l'autre copie présente une mutation causant le syndrome. En général, la mutation est de novo ou « nouvelle », ce qui signifie qu'elle n'était pas présente chez l'un des parents.

ORTHOGENIE

Lorsque l'OCNDS est *de novo* ou nouveau (c'est-à-dire qu'aucun des parents n'a la mutation), si les parents ont d'autres d'enfants, ils ont moins de 1 % de risque d'avoir un autre enfant atteint. Les personnes atteintes d'OCNDS ont 50 % de chances de le transmettre à leurs enfants.

CARACTÉRISTIQUES COMMUNES

L'incidence de l'OCNDS varie selon les individus en termes de fréquence et de gravité. Le tableau résume les principaux symptômes rapportés dans les publications sur les personnes atteintes d'OCNDS. Le retard de développement touche tous les domaines du développement, mais le langage est davantage altéré que les capacités motrices chez la plupart des individus. Veuillez noter que ces symptômes peuvent ou non être présents chez tous les patients diagnostiqués.



CARACTÉRISTIQUES COMMUNES DE L'OCNDS

Symptôme	Impact potentiel	Évaluation recommandée	Intervention recommandée
Microcéphalie	Taille de la tête plus petite	IRM si nécessaire	Aucun
Hypotonie	Difficultés avec : <ul style="list-style-type: none"> • La mobilité • Les activités de la vie quotidienne • Laxité/hyperlaxité articulaire en raison d'une diminution du tonus musculaire 	<ul style="list-style-type: none"> • Kinésithérapie • Ergothérapie 	<ul style="list-style-type: none"> • Physiothérapie et ergothérapie • Physiatrie et rééducation • Orthopédie
Retards de la parole	Retard de la parole	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan orthophonique • Évaluation de la CAA 	<ul style="list-style-type: none"> • Orthophonie • Méthodes de communication alternatives
Troubles de la vision	Strabisme et trouble réfractif	Évaluation ophtalmologique	Évaluation ophtalmologique tous les 1 à 3 ans
Difficultés à s'alimenter	Difficulté à mâcher et à avaler, refus de s'alimenter	Thérapie alimentaire (généralement par un ergothérapeute ou un orthophoniste)	Nécessité éventuelle d'une sonde NG ou G
Troubles gastro-intestinaux	Constipation	Surveiller les troubles de l'alimentation persistants et les signes/symptômes de constipation.	Laxatifs émollients, prokinétiques, agents osmotiques ou laxatifs selon les besoins
Convulsions	Types variables	Neurologie (EEG) et IRM de la tête	Aucun
Retard global du développement	Affecte tous les domaines du développement : langage et motricité	Pédiatrie du développement	Thérapies régulières et fréquentes
Troubles du sommeil	Difficulté à s'endormir ou à rester endormi, apnée du sommeil	<ul style="list-style-type: none"> • Clinique des troubles du sommeil • Étude du sommeil 	Aucun
Troubles de l'apprentissage	Difficultés à l'école	Équipe d'éducation spécialisée	<ul style="list-style-type: none"> • Aménagements spéciaux • Hypotonie et aide à la communication
Troubles du comportement	<ul style="list-style-type: none"> • Mouvements stéréotypés • Trouble du spectre autistique • Agressivité et crises de colère • TDA/TDAH 	Plan d'éducation individualisé (PEI)	Soutiens environnementaux : environnement le moins restrictif possible
Différences structurelles orales	Dents croches (mal alignées) et caries	Dentiste ou orthodontie	<ul style="list-style-type: none"> • Soins dentaires • Traitement orthodontique potentiel
Troubles musculo-squelettiques	Scoliose, cyphoscoliose (moins fréquente)	Orthopédiste	Aucun
Cardiopathie	Malformations cardiaques congénitales	Cardiologue (ECG), échocardiographie	Suivi régulier par un cardiologue
Déficiences sensorielles	Autisme	Analyse comportementale appliquée (ACA)	Consultation avec un pédiatre du développement

FRÉQUENCE DES INTERVENTIONS RECOMMANDÉES

Il a été prouvé que l'optimisation des thérapies, notamment par le biais d'un développement précoce, s'avérait bénéfique. Les familles sont encouragées à accéder aux thérapies sans sacrifier leur santé mentale et la qualité de vie de l'ensemble de la famille. Nous vous recommandons de communiquer avec des groupes locaux de personnes handicapées afin de mieux comprendre les ressources disponibles.

GESTION DES RETARDS DE DEVELOPPEMENT

Article Per Gene Reviews : [OCNDS Gene Review](#)

Il est recommandé de consulter un pédiatre du développement afin de garantir l'implication des organismes communautaires, étatiques et éducatifs appropriés et d'aider les parents à optimiser la qualité de vie.

Les informations suivantes représentent les recommandations de gestion typiques pour les personnes présentant un retard de développement aux États-Unis ; les recommandations standard peuvent varier d'un pays à l'autre.

De 0 à 3 ans: Une orientation vers un programme d'intervention précoce est recommandée pour accéder à l'ergothérapie, à la physiothérapie, à l'orthophonie et à la thérapie alimentaire ainsi qu'aux services de santé mentale pour nourrissons, à des éducateurs spécialisés et à des spécialistes des déficiences sensorielles. Aux États-Unis, l'intervention précoce est un programme financé par le gouvernement fédéral disponible dans tous les États qui fournit des services à domicile afin de cibler les besoins thérapeutiques individuels.

De 3 à 5 ans: Aux États-Unis, il est recommandé de suivre un enseignement préscolaire axé sur le développement par l'intermédiaire du district scolaire public local. Avant le placement, une évaluation est effectuée afin de déterminer les services et les thérapies nécessaires et un plan d'éducation individualisé (PEI) est élaboré pour les enfants éligibles sur la base d'un retard moteur, du langage, social ou cognitif établi. Le programme d'intervention précoce aide généralement avec cette transition. L'école préscolaire développementale est basée dans un centre qui permet d'accueillir les enfants trop médicalement instables et propose également des services à domicile.

[Coordonnées des services d'intervention précoce par État | CDC](#)
[Liste des États bénéficiant de l'exemption | Medicaid](#)

Tous âges : Une consultation avec un pédiatre du développement est recommandée afin de garantir l'implication des agences communautaires, étatiques et éducatives appropriées (États-Unis) et pour aider les parents à optimiser la qualité de vie. Quelques points à prendre en compte :

Services de PEI :

- Un PEI fournit un enseignement spécialement conçu et des services connexes aux enfants éligibles.
- Les services de PEI seront révisés chaque année afin de déterminer si des changements sont nécessaires.
- La loi sur l'éducation spécialisée exige que les enfants participant à un PEI se trouvent dans un environnement le moins restrictif possible à l'école et soient intégrés au sein de l'enseignement l'éducation générale autant que possible, lorsque cela est approprié. Les consultants en vision devraient faire partie de l'équipe du PEI de l'enfant afin de faciliter l'accès au matériel pédagogique.
- Des services de physiothérapie, d'ergothérapie et d'orthophonie seront fournis dans le cadre du PEI dans la mesure où le besoin affecte l'accès de l'enfant au matériel pédagogique. Au-delà de cela, des thérapies de soutien privées basées sur les besoins de l'enfant concerné peuvent être envisagées. Des recommandations spécifiques concernant le type de thérapie peuvent être formulées par un pédiatre du développement. Lorsqu'un enfant entre dans l'adolescence, un plan de transition doit être discuté et intégré au PEI. Pour les enfants qui reçoivent des services de PEI, le district scolaire public est tenu de fournir des services jusqu'à l'âge de 21 ans.

Un plan 504 (Section 504 : une loi fédérale américaine qui interdit la discrimination fondée sur le handicap) peut être envisagé pour les enfants nécessitant des aménagements ou des modifications tels qu'une place assise à l'avant de la classe, des dispositifs de technologie d'assistance, des copistes pédagogiques, du temps supplémentaire entre les cours, des devoirs modifiés et des textes agrandis.

L'inscription à la Developmental Disabilities Administration (DDA) est recommandée. La DDA est un organisme public américain qui fournit des services et un soutien aux personnes éligibles. L'éligibilité varie selon les états, mais est généralement déterminée par le diagnostic et/ou les déficiences cognitives/adaptatives associées.

Les familles disposant de revenus et de ressources limités sont également susceptibles de bénéficier d'un revenu de sécurité supplémentaire (SSI) pour leur enfant handicapé.

AMÉNAGEMENTS SPÉCIAUX

Communication :

Envisager une évaluation des moyens de communication alternatifs (par exemple, communication améliorée et alternative [CAA]) pour les personnes ayant des difficultés de langage expressif. Une évaluation de CAA peut être effectuée par un orthophoniste possédant une expertise dans le domaine. L'évaluation tiendra compte des capacités cognitives et des déficiences sensorielles afin de déterminer la forme de communication la plus appropriée. Les dispositifs de CAA peuvent aller de la technologie simple, comme la communication par échange d'images, à la haute technologie, comme les dispositifs de génération de voix. Contrairement à la croyance populaire, les dispositifs de CAA n'entravent pas le développement verbal de la parole, mais favorisent plutôt un développement optimal de la parole et du langage.

Technologie d'assistance :

Le domaine des technologies d'assistance a fait beaucoup de progrès et peut étendre les capacités. Parmi les exemples, on peut citer les dispositifs de communication, les boutons de communication, la reconnaissance vocale, la saisie et les programmes de lecture/d'écriture.

Support moteur :

La kinésithérapie est recommandée pour optimiser la mobilité et réduire le risque de problèmes orthopédiques ultérieurs. Envisagez l'utilisation d'équipements médicaux durables et de dispositifs de positionnement selon les besoins (par exemple, fauteuils roulants, déambulateurs, chaises de bain, orthèses, poussettes adaptées). L'ergothérapie est recommandée en cas de difficultés de motricité fine qui affectent les fonctions adaptatives telles que l'alimentation, la toilette, l'habillement et l'écriture.

Régime alimentaire spécial :

Les difficultés d'alimentation du nourrisson sont courantes et se manifestent par une mauvaise succion durant la petite enfance ou par une difficulté de transition vers les aliments solides plus tard durant l'enfance. Les difficultés d'alimentation et de déglutition peuvent nécessiter la mise en place d'une sonde de gastrostomie. La constipation est courante.

Dentaire :

Les dents croches (mal alignées) et les caries sont des symptômes courants du syndrome de l'OCNDS.

THÉRAPIES ALTERNATIVES

Il s'agit d'interventions testées et recommandées par nos familles.

- Thérapie d'analyse comportementale appliquée (ACA)
- Pathologie de la parole/du langage / Orthophonie
- Ergothérapie
- Kinésithérapie / Physiothérapie
- Intervention précoce
- Intervention comportementale intensive précoce
- Thérapie comportementale
- Musicothérapie
- Équithérapie
- Thérapie au sol
- Thérapie visuelle
- Technologies de communication

Spécialistes testés et recommandés par nos familles :

- Généticien
- Alimentation / Nutritionniste
- Dentiste / Orthodontiste
- Gynécologue pédiatrique
- Ophtalmologiste
- Immunologue
- Cardiologue
- Orthopédiste
- Neuromusculaire
- Neurologue
- Épileptologue
- Endocrinologue
- Audiologiste
- Oreilles, nez et gorge

PROGRAMME D'AMBASSADEURS RÉGIONAUX

Nos ambassadeurs régionaux sont responsables de développer une communauté OCNDS solidaire au sein de leur région assignée. Les ambassadeurs régionaux communiquent avec les familles tandis qu'elles font face aux défis sociaux et émotionnels du diagnostic, du traitement et de la gestion. Afin de mieux soutenir notre communauté mondiale, les ambassadeurs régionaux de l'OCNDS couvrent différentes régions et langues, notamment l'anglais, l'allemand, le norvégien, l'espagnol et le néerlandais. Vous pouvez contacter votre communauté locale, accéder aux ressources locales, et participer à des événements régionaux virtuels et en présentiel. Envoyez un e-mail à info@csnk2a1foundation.org pour en savoir plus.

RESSOURCES UTILES

[FAQ sur l'OCNDS](#)
[Livret destiné aux parents](#)
[Document d'une page](#)
[Carte de visite](#)

Site Web: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](#)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](#)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](#)

X: [@csnk2a1org](#)

Nous contacter :

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org