



OKUR-CHUNGIN NEUROLOGINEN KEHITYSOIREYHTYMÄ (OCNDS)

Mikä on Okur-Chungin neurologinen kehitysoireyhtymä?

Okur-Chungin neurologinen kehitysoireyhtymä (OCNDS) (OMIM # 617062) on harvinainen geneettinen sairaus, joka tunnistettiin ensimmäisen kerran vuonna 2016. Kaikilla OCNDS-potilailla on jonkinasteinen kehitysviive ja/tai eroja aivojen toiminnassa

Kuinka monella henkilöllä on diagnosoitu OCNDS?

Tähän mennessä yli 350 henkilöllä maailmanlaajuisesti on diagnosoitu OCNDS. Tämän määrän odotetaan kasvavan WES:n käytön lisääntyessä muilla maailman alueilla.

Mikä aiheuttaa OCNDS:ää?

OCNDS johtuu CSNK2A1-geenin kromosomi 20:n heterosygoottisista mutaatioista

Millaisia mutaatioita OCNDS:ssä havaitaan?

OCNDS:ssä esiintyy missense- (yleisin), kehyssiirtymä-, stop-gain-, silmukointikohta- ja kokonaisia tai osittaisia geenideleetiomutaatioita. Emme vielä tiedä, korreloivatko kliinisten löydösten vaikeusaste ja eri mutaatiotyypit keskenään.

Miten OCNDS periytyy? Onko olemassa uusiutumisriskiä?

CSNK2A1-mutaatiot ovat OCNDS-potilaassa uusia (de novo), eikä niitä ole kummassakaan vanhemmassa. Vanhemmilla on yhden prosentin (1 %) riski saada toinen lapsi, jolla on OCNDS tulevassa raskaudessa, koska on pieni mahdollisuus, että toisella vanhemmalla oli ylimääräisiä muna- tai siittiösoluja, joissa oli CSNK2A1-mutaatio. Jos OCNDS-potilaalla on lapsia, on 50 prosentin riski CSNK2A1-mutaation välittymisestä lapsilleen.

Esiintyykö sukupuolieroja?

OCNDS vaikuttaa sekä miehiin että naisiin.

Onko olemassa sairausjärjestöä?

Voit ottaa yhteyttä CSNK2A1 (OCNDS) Foundationiin osoitteessa <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Miten voin tavoittaa muita perheitä?

Voit olla yhteydessä perheisiin heidän Facebook-ryhmäsvunsa kautta

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



Mitkä ovat OCNDS:n oireet?

OCNDS:n yleisimmät oireet ovat alla. Selvitämme edelleen, kuinka usein näitä esiintyy ja minkä ikäisinä ne yleensä esiintyvät tai häviävät.

- Puheviive/puhekyvyttömyys
- Motorinen viive (eli kävely)
- Älylliset vammat, oppimisvaikeudet, autismikirjohäiriön piirteet
- Käyttäytymiseen liittyvät haasteet, kuten kiukuttelu, käsin räpyttely ja muut stereotyyppiset liikkeet
- Häiriintyneestä vuorokausi rytmistä johtuvat uniongelmat
- Neurologiset ongelmat, kuten alhainen lihasjänteys (hypotonia), kömpelöt liikkeet, pieni pää (mikrokefalia), epilepsia (kouristuskohtaukset), kävelyhäiriöt
- Epäspesifiset rakenteelliset poikkeavuudet aivoissa
- Lyhytkasvuisuus; usein ilman kasvuhormonin puutetta
- Ruokintavaikeudet syntymästä alkaen; Refluksi (näristys), ummetus
- Pienet korva- ja keuhkotulehdukset
- Vääntyneet (vääriin kohdistuneet) hampaat ja ontelot
- Yliliikkuvuus, tyrät, lonkan dysplasia
- Näköongelmat, kuten karsastus, liki-/kaukonäköisyys, hajataitaisuus
- Pieni luuston muodonmuutos nikamissa

Voidaanko OCNDS:ää parantaa tai hoitaa?

OCNDS:ää ei voida vielä varmasti parantaa; on kuitenkin ryhdyttävä erityisiin toimenpiteisiin siihen liittyvien löydösten varalta:

- Puheterapia, mukaan lukien avustava viestintä, alkaen 12 kuukauden iästä
- Älyn ja käyttäytymisen arvioinnit asianmukaisella koulutustuella
- Fysio- ja toimintaterapia motoristen viiveiden vuoksi
- Epilepsian ja kävelyvaikeuksien tarkkailu ja arviointi
- Kasvun seuranta ja mahaletkun käyttö, jos ruokintaongelmia esiintyy jatkuvasti
- Näkökyvyn, hampaiden ja immuunijärjestelmän toiminnan arviointi
- Tarkempia suosituksia löytyy GeneReviewin OCNDS-luvusta osoitteesta <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>